



Rotary
Club Pavia 

Le malattie rare

La speranza di una rete
familiare e sociale da custodire

30 settembre 2023
Collegio Cairoli Pavia

Atti del convegno





Sommario

| | |
|---|----|
| Prefazione | 2 |
| Rotary e le Malattie Rare..... | 4 |
| Introduzione | 5 |
| Malattie rare e disabilità: partiamo dal punto di vista dei parenti..... | 8 |
| Il sistema della ricerca pavese per le malattie rare: successi e prospettive | 12 |
| L'esperienza e il ruolo del Policlinico San Matteo..... | 12 |
| Il punto di vista dell'IRCCS ICS Maugeri..... | 14 |
| Una rete nazionale per le malattie neuropediatriche rare..... | 15 |
| L'importanza della ricerca | 18 |
| L'esperienza di Telethon | 19 |
| Il punto di vista della Fondazione Mondino..... | 22 |
| La ricerca dal punto di vista del CNR..... | 23 |
| Le sfide psicologiche nel corso della vita..... | 24 |
| La psicologia e le malattie rare | 24 |
| La prospettiva del medico di medicina generale | 27 |
| Formazione del medico..... | 28 |
| La rete | 28 |
| La sfida psicologica nel contesto familiare di un soggetto affetto da patologia rara..... | 29 |
| Il contributo dell'impresa sociale..... | 31 |
| Le tutele normative limiti e prospettive..... | 33 |
| Malattie rare e invalidità civile..... | 34 |
| Pensione di inabilità | 36 |
| Indennità di accompagnamento..... | 36 |
| Indennità di frequenza..... | 36 |
| Benefici previdenziali..... | 36 |
| Maggiorazione contributiva | 36 |
| Ape social | 37 |
| Prestazioni previdenziali | 38 |
| Assegno di invalidità..... | 38 |
| Pensioni di inabilità | 38 |
| Le malattie rare: le tutele sul lavoro..... | 39 |
| Priorità nella scelta della sede di lavoro | 39 |
| Assegnazioni mansioni adeguate..... | 40 |
| Esonero dal lavoro notturno | 40 |
| La revisione degli orari di lavoro | 40 |
| Il lavoro a distanza..... | 40 |
| Le assenze "giustificate" | 41 |
| Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare | 42 |
| Presentazione progetto pilota..... | 45 |
| Conclusioni..... | 46 |



Rotary
Club Pavia



Rotaract Club Pavia



Rotary
Club Pavia Nord - Sizziano



Con il patrocinio di



Regione
Lombardia



PROVINCIA
DI PAVIA



Comune
di Pavia

Sistema Socio Sanitario
Regione
Lombardia
ATS Pavia

Rotary
Distretto 2050



Le malattie rare

*La speranza di una rete
familiare e sociale da custodire*

Sabato 30 Settembre ore 8:30
Collegio Cairoli - Piazza Cairoli, 1 - Pavia

8.30 - Registrazione

Moderatrice del convegno: *Barbara Petracci (Policlinico San Matteo IRCCS)*

8:45 - Saluti istituzionali

9:00 - Relazione introduttiva

Malattie rare e disabilità, partiamo dal punto di vista dei pazienti
Gaspare Di Maria (Associazione AID Kartagener)

**9:15 - Il sistema della ricerca pavese
per le malattie rare: successi e prospettive**

Introduce: *Stefano Ghio (Policlinico San Matteo IRCCS)*
Vittorio Bellotti (Direttore Scientifico San Matteo IRCCS)
Silvia Priori (Fondazione Maugeri IRCCS)
Enza Maria Valente (Università di Pavia- Mondino IRCCS)

9.45 - Tavola rotonda - L'importanza della ricerca

Moderatore: *Pietro Pontremoli (Psicologo, Università Niccolò Cusano)*
Samuela Mortara (Fondazione Telethon)
Daniele Bosone (Direttore Sanitario, Istituto Mondino IRCCS)
Donata Orioli (ricercatrice IGM - CNR)

10:50 - Break

11:10 - Tavola rotonda - Le sfide psicologiche nel corso della vita

Moderatrice: *Laura Obici (Policlinico San Matteo IRCCS)*
Gaia Vicenzi (Psicologa)
Lucia Balestri (Medico di medicina generale)
Gaspare Di Maria (vice presidente AID Kartagener APS)
Angelico Francesco Cotza (Angelico Amstaff Lover impresa sociale)

12:10 - Tavola rotonda - Le tutele normative: limiti e prospettive

Moderatrice: *Tiziana Alti (Fondazione Romagnosi)*
Alfredo Cucaro Santissimo (INPS Pavia)
Elena Maga (Segretario Generale CISL)
Elisabetta Pozzi (Provincia di Pavia)

13:00 - Presentazione Progetto pilota

"Sportello sostegno psicologico per pazienti, caregiver e familiari"
(con la collaborazione di ASST Pavia)

13:15 - Conclusioni

Lorella Cecconami (DG ATS Pavia)

Aperitivo



Iscriviti al convegno

LUDOVIC
DOMUS
MONTIS
F. E. C. I. T.

Figura 1: la locandina del convegno

Atti del convegno

Prefazione

Parlare di malattie rare è anch'esso un fenomeno molto raro. Pertanto, sono molto soddisfatto dell'iniziativa organizzata con numerosi interlocutori autorevoli e rappresentativi di punti di vista differenti di un medesimo tema.

Come emergerà chiaramente durante i lavori del convegno, i soggetti affetti da patologie rare sono una porzione comunque rilevante della popolazione e le malattie rare influenzano la vita di una platea molto più ampia di quella che l'opinione pubblica ritiene esserne influenzata.

Queste considerazioni sono innanzitutto le principali motivazioni per cui mi preme ringraziare tutti i partecipanti e gli organizzatori di questa iniziativa nella speranza che possa essere il primo passo della costituzione di una rete territoriale che, interagendo fattivamente, possa migliorare sul territorio le condizioni di vita di tali soggetti, dei loro caregiver, dei familiari e di tutto l'ecosistema relazionale di cui fanno parte.

Luigi Maione

Governatore Distretto 2050

Rotary e le Malattie Rare

Quando qualche mese fa abbiamo cominciato ad organizzare questo evento, ci siamo subito resi conto di quanto questa problematica fosse viva nella comunità scientifica pavese. Vi confesso che nelle prime fasi pensavano ad un convegno con meno relatori, ma strada facendo siamo stati travolti dall'interesse e dalla voglia di esserci e di raccontare il lavoro che si sta facendo. Come potete vedere, oggi abbiamo ricercatori del Policlinico San Matteo, della Fondazione Maugeri e della Fondazione Mondino.

Ricordo anche la presenza della Direttrice del ATS di Pavia dottoressa Lorella Cecconami. Abbiamo rappresentanti delle famiglie, abbiamo Telethon, e soprattutto tanti professionisti che si confrontano ogni giorno con queste patologie.

Perché abbiamo pensato a questa giornata? Perché il Rotary ha sempre agito nelle comunità per creare sinergie, per promuovere iniziative e per condividere dei percorsi virtuosi, necessarie per tracciare nuovi cammini.

Quest'anno il motto del Rotary è "**Creiamo Speranza nel mondo**" ed allora appare chiaro perché siamo qua a confrontarci su patologie che condizionano migliaia di persone.

Una delle prime cose che ho imparato è che di raro in queste patologie c'è veramente poco, anzi forse rara è sola la nostra scarsa organizzazione nel saper condividere protocolli, caratteristiche delle malattie e sugli effetti che generano sui malati e sulle loro famiglie.

Noi oggi vogliamo aprire un dialogo con tutti gli attori presenti nella nostra comunità, perché solo condividendo percorsi ed idee potremo dare una speranza a coloro che ogni giorno si trovano a confrontarsi con le tante difficoltà generate dalle malattie rare.

Buon lavoro a tutti e Creiamo anche oggi speranza nel mondo.

Roberto Calabrò

Presidente Rotary Club Pavia

Atti del convegno

Introduzione

Le malattie rare sono un cospicuo ed eterogeneo gruppo di patologie umane (circa 7.000-8.000) definite tali per la loro bassa diffusione nella popolazione (colpiscono non oltre 5 per 10.000 abitanti nell'Unione Europea).

Nel loro insieme costituiscono un problema sanitario importante e coinvolgono milioni di persone in tutto il mondo. Circa l'80% dei casi è di origine genetica, per il restante 20% si tratta di malattie multifattoriali derivate, oltre che da una suscettibilità individuale, anche da altri fattori (ad esempio, alcuni fattori ambientali, alimentari) oppure dall'interazione tra cause genetiche e ambientali.

Esiste una grande differenza rispetto all'età in cui compaiono, alcune possono manifestarsi in fase prenatale, altre alla nascita o durante l'infanzia, altre ancora in età adulta. Nonostante la loro numerosità ed eterogeneità, le malattie rare sono accomunate da diversi aspetti che includono: la difficoltà per il malato a ottenere una diagnosi appropriata e rapida, la rara disponibilità di cure risolutive, l'andamento della malattia spesso cronico invalidante, il peso individuale, familiare e sociale rilevante.

Nonostante i numerosi progressi, la ricerca scientifica va ulteriormente incentivata per comprendere i meccanismi alla base delle malattie rare e sviluppare nuovi approcci diagnostici e terapeutici.

Questo convegno si pone come obiettivo fondamentale la sensibilizzazione del tessuto sociale e delle istituzioni, in particolare pavese, al fine di perfezionare e consolidare una rete nazionale già in essere dedicata alla prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare e soprattutto supportare fattivamente i pazienti e le loro famiglie attraverso una rete sociale e istituzionale locale consapevole e proattiva a 360 gradi.

Le professionalità coinvolte ed intervenute nel convegno ed i loro diversi contributi hanno consentito di spaziare attraverso varie tematiche:

- **il vissuto dei pazienti affetti da malattie rare e delle loro famiglie:** la famiglia primo supporto concreto al paziente e l'interfaccia non semplice né scontata con le strutture sanitarie dedicate (centri di riferimento ad alta specializzazione spesso dislocati lontano dalla propria città di residenza, ambulatori dedicati, medici di medicina generale correttamente informati e sensibilizzati, servizi del SSN dedicati, possibilità di disporre e fruire facilmente dei farmaci idonei e nella maggior parte dei casi non di uso comune, talvolta anche la necessità di supporto economico di sostegno al paziente e alla sua famiglia).
- **Il sistema della ricerca pavese per le malattie rare:** come hanno sottolineato il Prof. Vittorio Bellotti, Direttore Scientifico del Policlinico San Matteo di Pavia ed il Dr. Stefano Ghio Direttore FF della SC di Cardiologia del Policlinico San Matteo di Pavia, il Policlinico San Matteo è riconosciuto, oggi, come centro di riferimento della regione Lombardia per 159 malattie rare. Questo implica che un paziente affetto da una di

Atti del convegno

queste patologie trovi presso il Policlinico San Matteo medici esperti nella diagnosi e nella cura di una specifica malattia rara e che ogni innovazione terapeutica emerga a livello internazionale, gli possa essere rapidamente offerta. Per il progresso medico sono ormai imprescindibili la connessione internazionale che il Policlinico San Matteo ha voluto e saputo creare con i migliori centri europei ed extraeuropei. In particolare, per le malattie rare, il San Matteo partecipa attivamente a ben sette reti europee in campo ematologico, pneumologico, cardiologico, reumatologico, pediatrico e oncologico garantendo la multidisciplinarietà della presa in carico del singolo paziente.

Secondo l'opinione della Prof.ssa Enza Maria Valente dell'IRCCS Mondino di Pavia creare una rete nazionale per le malattie neuro pediatriche rare significa creare un circolo virtuoso, dove attività clinica e ricerca traslazionale si intersecano e si alimentano a vicenda, col fine ultimo di migliorare la qualità della vita di tutti i piccoli pazienti e delle loro famiglie.

Dal punto di vista più squisitamente cardiologico, la storia naturale della Cardiomiopatia Aritmogena, patologia del muscolo cardiaco con spiccata componente aritmica, le canalopatie nelle loro più ampie ed articolate espressioni sia genetiche che cliniche, come le tachicardie catecolaminergiche e la Sindrome del QT lungo, patologie con alta penetranza e letalità sono state trattate esaustivamente dal Dr. Andrea Mazzanti che collabora da anni con la Prof.ssa Silvia Priori, Professore Ordinario, Direttore di Cardiologia Molecolare IRCCS Maugeri di Pavia, che da oltre 20 anni guida un centro di riferimento nazionale per pazienti con malattie cardiache su base genetica e da oltre vent'anni coniuga con successo ricerca clinica e di base per studiare i meccanismi che promuovono l'aritmogenesi e sviluppare terapie per le malattie aritmogene ereditarie.

Le tavole rotonde che si sono susseguite e che hanno visto come protagonisti Il Dr. Pietro Pontremoli (Università Niccolò Cusano), la Dr. Ssa Samuela Mortara (Fondazione Telethon), il Dr. Daniele Bosone (Direttore sanitario IRCCS Mondino di Pavia), la Dr.ssa Donata Orioli (ricercatrice IGM-CNR) hanno ulteriormente sottolineato come la ricerca scientifica sia un elemento cardine nella diagnosi e nel trattamento delle malattie rare e quanto sia rilevante investire risorse al fine di ottenere risultati tangibili nel minor tempo possibile.

Le malattie rare portano con sé inevitabilmente sfide psicologiche che sono state discusse dalla Dr.ssa Laura Obici (Centro Amiloidosi, IRCCS Policlinico San Matteo), dalla Dr.ssa Gaia Vicenzi (Psicologa), la Dr.ssa Lucia Balestri (Medico di medicina generale), il Dr. Gaspare Di Maria (vice presidente AID Kartagener APS), il Dr. Angelico Francesco Cotza (Angelico AmstaffLove impresa sociale): il supporto psicologico deve necessariamente passare attraverso diverse figure professionali ed associazioni che abbiano l'obiettivo di "prendersi cura" dei pazienti e delle loro famiglie e delle loro esigenze non strettamente di carattere "medico".

Atti del convegno

Le tutele normative con i loro limiti e prospettive sono state l'argomento dell'ultima tavola rotonda cui hanno partecipato la Dr. ssa Tiziana Altì (Fondazione Romagnosi), il Dr. Alfredo Cucaro Santissimo (INPS PAVIA), la Dr. ssa Elena Maga (Segretario Generale CISL) e la Dr. ssa Elisabetta Pozzi (Provincia di Pavia): l'impegno delle istituzioni è fondamentale a rendere più fluidi e agili i percorsi assistenziali in senso generale snellendo e facilitando iter burocratici spesso faticosi, laboriosi ed affetti da inerzie antiche ed ormai prive di ragionevolezza.

Le prospettive migliorative presentate hanno riconosciuto la direzione giusta da intraprendere per rendere meno "pesante" la già gravosa consapevolezza di essere affetto da una malattia rara: anche le multinazionali farmaceutiche svolgono un ruolo fondamentale.

La presentazione del progetto pilota "Sportello sostegno psicologico per pazienti, caregiver e familiari" presentato e le conclusioni della Dr. ssa Lorella Cecconami (DG ATS Pavia) hanno fornito un importante "*take home message*:" il soggetto affetto da una malattia rara e la sua famiglia non sono "rari e quindi soli" ma sono sicuramente "rari in quanto unici e speciali" come unico e speciale e autentico è l'impegno assunto dalle professionalità intervenute e dalle Associazioni che, a vario titolo, hanno supportato questo evento e a cui è doveroso rivolgere il mio più sentito ringraziamento.

Dott.ssa Barbara Petracci

Malattie rare e disabilità: partiamo dal punto di vista dei parenti

Il percepito dell'opinione pubblica è che, parlando di malattie rare, la **platea degli interessati sia non soltanto molto limitata ma addirittura trattasi di numeriche quasi "irrilevanti"**. Tale percezione spesso deriva dal concetto di "raro". Una malattia si definisce "rara", infatti, quando la sua prevalenza, intesa come il numero di casi presenti su una data popolazione, non supera una soglia stabilita. In UE la soglia è fissata allo 0,05 per cento della popolazione, non più di 1 caso ogni 2000 persone. Considerando pertanto una singola patologia in effetti la platea è molto piccola ma se consideriamo l'insieme complessivo in effetti il **fenomeno delle malattie rare interessa una fetta della popolazione italiana abbastanza rilevante** come si evince dalle numeriche rappresentate nella figura sottostante.

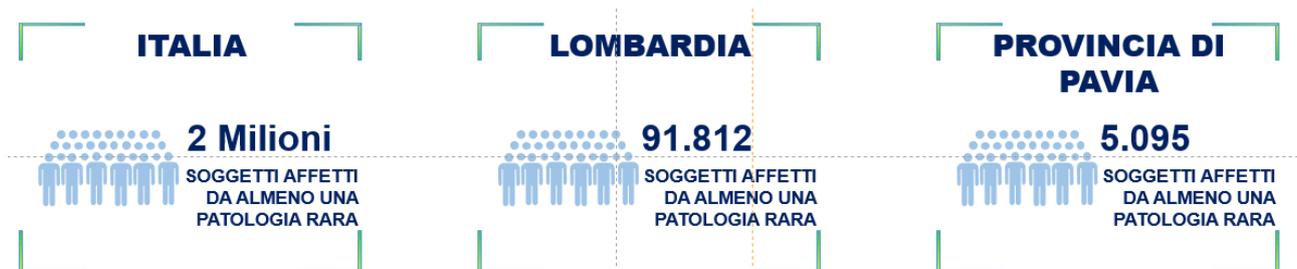


Figura 2 Fonti Osservatorio Malattie Rare – Orphanet; Registro Lombardo Malattie Rare – Rapporto al 31.12.2021

A corroborare la tesi per cui la popolazione interessata dalle patologie rare è numericamente significativa, possiamo evidenziare due ulteriori dati:

- In Italia ogni anno sono circa 19.000 i nuovi casi segnalati
- Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate è di circa 6000 - 7000, ma è una cifra che cresce con l'avanzare della scienza e, in particolare, con i progressi della ricerca genetica

Osservando infine i dati evidenziati dal Registro Lombardo Malattie Rare (Rapporto al 31.12.2021), come si evince dalla tabella sotto riportata, la prevalenza è più alta nelle provincie nei cui capoluoghi (Milano, Brescia, Monza e Brianza) sono presenti aziende e istituti ospedalieri che sono Presidi per un maggior numero di malattie.

Atti del convegno

Tabella 1. Tasso grezzo di prevalenza dei malati rari divisi per provincia di residenza.

| Residenza | Numero di Pazienti | Popolazione Residente ⁽⁸⁾ | Prevalenza (/100.000) |
|-----------------|--------------------|--------------------------------------|-----------------------|
| Bergamo | 8.798 | 1.103.556 | 797,24 |
| Brescia | 12.726 | 1.255.709 | 1.013,45 |
| Como | 4.898 | 596.456 | 821,18 |
| Cremona | 2.734 | 352.242 | 776,17 |
| Lecco | 3.312 | 333.569 | 992,90 |
| Lodi | 1.917 | 227.343 | 843,22 |
| Mantova | 2.666 | 406.061 | 656,55 |
| Milano | 32.878 | 3.241.813 | 1.014,19 |
| Monza e Brianza | 8.680 | 870.113 | 997,57 |
| Pavia | 5.095 | 535.801 | 950,91 |
| Sondrio | 1.281 | 178.798 | 716,45 |
| Varese | 6.827 | 880.093 | 775,71 |
| Totale | 91.812 | 9.981.554 | 919,82 |

Occorre infine evidenziare, per completezza di trattazione, che i dati si riferiscono alle malattie rare che hanno un codice di esenzione, e quindi non considera tutte le malattie che pur essendo rare non hanno la possibilità di essere registrate.

Quanto evidenziato finora permette di mettere a fattore comune la numerica del fenomeno senza però entrare nelle dinamiche esistenziali dei soggetti affetti da patologia rara e dell'ecosistema relazionale (parenti, amici, medici, ecc.) di cui fanno parte innanzitutto come individui.

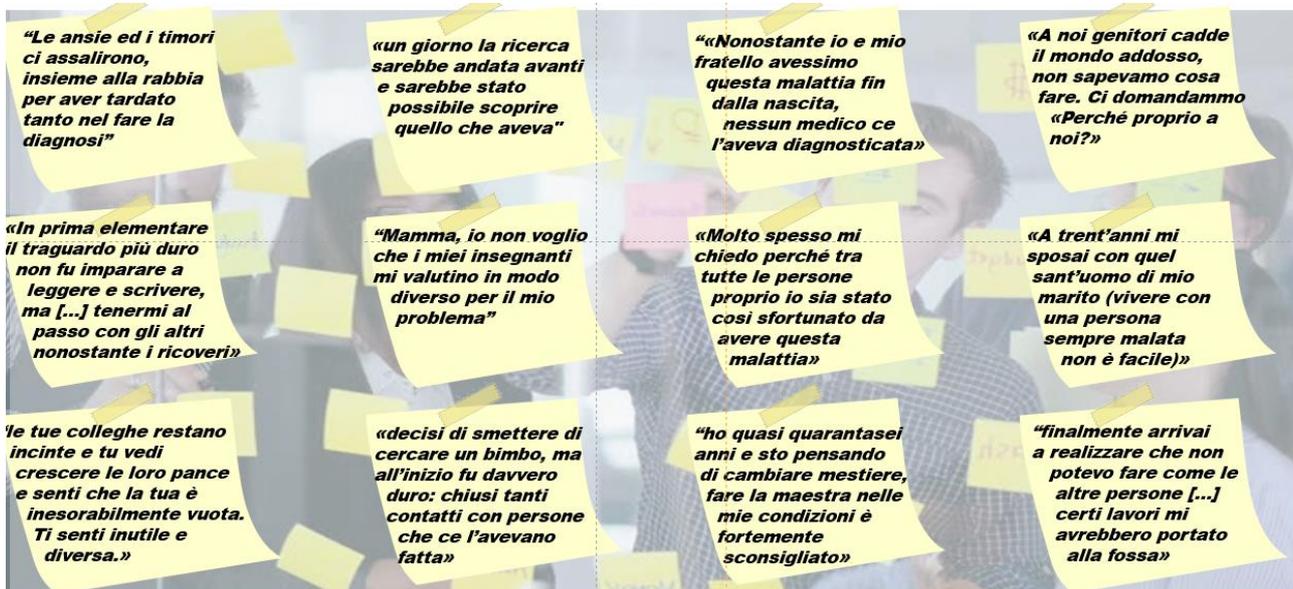
Ogni fase della vita di un individuo è caratterizzata da alcune specificità tipiche. Pensiamo ai ragazzi in età scolare che sperimentano nuove forme di socialità ed interazione che caratterizzeranno il loro percorso di vita futura oppure all'adolescenza, quel "ponte" tra l'esser bambini e l'esser adulti che rappresenta una delle fasi di trasformazioni e maturazione dell'essere umano. In ogni fase **ciascuno di noi si trova ad affrontare e vivere evoluzioni e specifici compiti di sviluppo e cambiamento che coinvolgono ogni nostro aspetto**: il mondo emotivo, relazionale, familiare e di crescita personale.

Un soggetto affetto da patologie rare o un disabile vive le medesime fasi con qualche specificità in più legata alla sua condizione. L'associazione, proprio per rappresentare queste specificità, ha deciso di raccogliere in un libro i racconti di persone affette da Sindrome di Kartagener o Discinesia Ciliare Primaria consapevoli che tale libro è anche uno strumento utile per iniziare a sensibilizzare l'opinione pubblica sulla condizione sociale di questi soggetti.

Questo libro per noi è quindi anche un'occasione per parlare di noi non in modo autoreferenziale ma per cercare di aiutare l'opinione pubblica a conoscere e quindi essere consapevole della condizione sociale che questi soggetti sono costretti a vivere. Ma quale miglior modo di raccontare il punto di vista dei pazienti se non partendo dal loro vissuto, dai loro racconti basati sull'esperienza vissuta sulla loro pelle?

Atti del convegno

Nella figura sottostante abbiamo estratto alcune frasi che offrono lo spunto per rappresentare alcune specificità del vissuto comune a molti soggetti affetti da patologie rare.



Partendo dalle frasi di cui sopra proviamo a tratteggiare rapidamente alcuni aspetti:

- **Diagnosi:** spesso l'assenza di una diagnosi precoce induce i soggetti affetti da patologia rara un **grande senso di angoscia, rabbia unito anche ad un'assenza derivata di cure adeguate** e pertanto, in genere, spesso con il derivato degrado del proprio stato di salute. Inoltre, i genitori di bambini in questa condizione sono spesso spaesati e angosciati. Del resto, diventare genitori è già un grande cambiamento nella vita di un uomo o una donna, se poi sommiamo la complessità di affrontare una situazione nuova e sconosciuta...
- **Genitorialità:** da un lato il forte (e legittimo) desiderio di maternità (e paternità) e dall'altro la grande difficoltà di raggiungere questo obiettivo di vita. La nostra patologia rende molto complicato avere figli e questo rappresenta un importante limite esistenziale, una restrizione de facto che condiziona molto anche le dinamiche relazionali familiari e non solo. **La conquista di qualcosa che agli occhi di molti risulta abbastanza semplice, la condizione di disagio e le "menomazioni" di una vita diversa o rara, l'essere combattivi e innamorati della vita:** sono tutti tratti esistenziali che spesso coesistono in una "vita rara". Emerge però anche un elemento ulteriore: la speranza, coltivata e alimentata quotidianamente, la speranza che non diventa mai illusione, la speranza che diventa gioia quando faticosamente arriva, raramente, la conquista della maternità
- **Lavoro:** sappiamo tutti quanto sia arduo trovare un lavoro, figuriamoci trovarlo compatibile con il quadro clinico di un malato raro. Esistono alcuni strumenti che potrebbero aiutare come ad esempio il collocamento mirato o quanto previsto dalla legge 104/92. Anche se esistono, **sappiamo purtroppo che sono strumenti imperfetti da diversi punti di vista** e pertanto **la loro efficacia è molto limitata** sia per i benefici realmente previsti sia per la platea, molto ridotta rispetto al target reale.

Atti del convegno

Solo per fare un esempio, l'articolo 3 comma 3 della legge 104 prevede che il disabile e il familiare ed affine entro il secondo grado hanno diritto ad un permesso retribuito di tre giorni al mese da fruire in modalità continuativa o frazionata. Il riconoscimento di tale condizione è demandato ad una commissione medica, non sempre nominata in funzione delle competenze necessarie atte ad esaminare la condizione di un soggetto. Inoltre, spesso la valutazione è basata anche su tabelle tecniche non sempre aggiornate e realmente adeguate alle valutazioni in questione. Tali tabelle a volte generano effetti distorsivi tali per cui, ad esempio, cambia la valutazione in funzione soltanto del fatto che il soggetto in esame sia o meno minorenne. Questo fa intuire che probabilmente che i dispositivi di legge e le norme attuative di ogni ordine ad oggi presentano ampi margini di miglioramento al fine di permettere la coesistenza tra due diritti di rango costituzionale: lavoro e salute. **Consentire questa coesistenza è una battaglia di civiltà alla quale ciascuno di noi non può far venir meno il proprio contributo.**

- **Impatti psicologici:** Dal momento in cui il soggetto prende coscienza della propria diagnosi di malattia rara o della propria condizione di disabile si **scatenano spesso condizioni emotive e psicologiche tali da condizionare la qualità della vita** degli stessi innescando percorsi e processi che, se non mitigati o governati, **possono influire negativamente sullo stato di salute degli stessi oltre che dei propri familiari e caregiver.** Questi ultimi, chiamati a sostenere il proprio familiare, spesso sono interessati direttamente o indirettamente da tali percorsi e processi e necessitano anche loro di una "bussola" per orientare la propria condizione psicologica limitando e comunque governando gli effetti psicologici, spesso negativi, da cui vengono colpiti.

L'esperienza di molte famiglie orienta la riflessione su alcuni temi, rilevanti e complessi, che necessitano di uno sforzo comunitario affinché le condizioni di vita di questi soggetti migliori. Alcuni spunti in tal senso sono:

1. maggiore sensibilizzazione sui bisogni delle persone affette da patologie rare
2. promozione modello di assistenza socio-sanitaria a rete ove le strutture specialistiche siano integrate e coordinate con gli «end point» assistenziali
3. maggiore formazione ai medici di medicina generale e pediatri di libera scelta su patologie rare
4. maggiore facilità di accesso alle prestazioni sanitarie ed ai farmaci necessari (es. farmaci orfani)

Nello stesso volume da cui abbiamo tratto qualche spunto di riflessione sulle principali criticità vissute dai soggetti affetti da patologie rare, è presente una frase che trapela di speranza: *“La DCP in questi anni mi ha migliorato, mi ha resa più forte e decisa. Grazie a essa ho imparato a non aver paura di essere me stessa e a lottare ogni giorno per quello che amo. **Perché ognuno di noi, nonostante la malattia, deve poter trovare la propria strada per la felicità**”*. L'augurio è che tutti, come singoli e come comunità, diamo il nostro contributo nei luoghi che abitiamo per rendere possibile il fatto che anche ogni malato raro possa trovare propria strada per la felicità.

Gaspare Di Maria

Il sistema della ricerca pavese per le malattie rare: successi e prospettive

L'esperienza e il ruolo del Policlinico San Matteo

Si può affermare che l'impegno del San Matteo nel campo delle malattie rare è profondamente connaturato con le caratteristiche della medicina che si pratica in questo ospedale, dove l'attività clinica assistenziale si integra con un'intensa attività di ricerca scientifica clinica e preclinica.

Vi sono sicuramente due elementi strettamente connessi che hanno favorito il profondo interesse dell'ospedale per le malattie rare: la forte integrazione tra il San Matteo e l'Università di Pavia che ha una forte connotazione scientifica e il fatto che la ricerca scientifica ha proprio nelle malattie rare la radice dello sviluppo di migliori cure.

Le malattie rare, proprio per il fatto di colpire un numero limitato di persone si prestano con difficoltà a una ricerca clinica che si sviluppi in assenza di una definizione molto precisa del meccanismo molecolare alla base della malattia.

Si può dire che proprio dallo studio delle malattie rare è nata una modalità di affrontare le malattie che ora prende il nome di medicina di precisione. A Pavia, la medicina di precisione si pratica da molti decenni; probabilmente questa nostra tradizione affonda le proprie radici nell'ematologia di Pavia che, tra le discipline mediche, è stata forse la prima a poter affrontare le malattie con un approccio molecolare.

Proprio a Pavia l'Ematologia è stata protagonista scientifica fin dalla prima metà del secolo scorso con la figura internazionalmente riconosciuta di Adolfo Ferrata e della sua Scuola.

Il San Matteo è riconosciuto, oggi, come centro di riferimento della regione Lombardia per 159 malattie rare. Questo significa che un paziente affetto da una di queste patologie trova in San Matteo medici esperti nella diagnosi e nella cura di quella specifica malattia e che ogni innovazione terapeutica emerga a livello internazionale, gli potrà essere rapidamente offerta. Il progresso medico passa oggi più che mai dalla connessione internazionale che un ospedale riesce a realizzare e il San Matteo ha investito molto negli ultimi anni per integrarsi con i migliori centri europei ed extraeuropei. In particolare, per le malattie rare, il nostro ospedale partecipa attivamente a ben sette reti europee in campo ematologico, pneumologico, cardiologico, reumatologico, pediatrico e oncologico; si può quindi affermare che un paziente al San Matteo troverà una equipe medica che coinvolge esperti europei oltre ai validissimi medici italiani.

Per sua caratteristica di Istituto di ricovero e cura a carattere scientifico politematico il nostro ospedale garantisce la cosiddetta multidisciplinarietà della presa in carico del singolo paziente. Questa caratteristica ha un valore particolarmente importante per le malattie rare

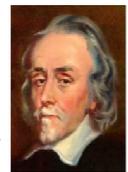
Atti del convegno

che a prima vista potrebbero essere considerate di esclusiva pertinenza di singole specialità mediche.

Tuttavia, oltre alla necessaria specializzazione e specifica esperienza anche le malattie rare spesso propongono quadri clinici complessi che possono essere gestiti solo attraverso la presenza di un gruppo di lavoro multidisciplinare.

La storia della ricerca scientifica sulle malattie rare e specificatamente quella che si è sviluppata negli ultimi anni nel nostro policlinico ha inoltre messo in evidenza che la caratterizzazione dei meccanismi molecolari di alcune di queste ha permesso di comprendere i meccanismi di malattie comuni.

(1657) William Harvey to John Vlackveld: *“Nature is nowhere accustomed more openly **to display her secret mysteries** than in cases where she shows traces of her workings **apart from the beaten path**; nor is there any better way to advance the proper practice of medicine than to give our minds to the discovery of the usual law of Nature by careful investigation of cases of **rarer forms of disease**”*



(2010) Sir David John Weatherall: *“Rare diseases provide opportunities to study human physiology and biomedical science from unique perspectives. Major scientific breakthroughs resulting from investigation of rare diseases have often provided insight into more common disorders.”*



Nella storia della medicina più antica, e quella più recente, troviamo due figure di grandissimo rilievo che hanno intuito e affermato lo stesso concetto; William Harvey e David John Weatherall nonostante i tempi così distanti e i livelli di conoscenza scientifica così diversi.

Prof. Vittorio Bellotti

Atti del convegno

Il punto di vista dell'IRCCS ICS Maugeri

Il Laboratorio di Cardiologia Molecolare dell'IRCCS ICS Maugeri, fondato agli inizi degli anni 2000 dalla Professoressa Silvia Priori, rappresenta un faro di eccellenza nel panorama della sanità e della ricerca scientifica a Pavia, in particolare nel contesto delle patologie rare. La sua integrazione nell'ambito della giornata di studio sulle patologie rare organizzata dal Rotary di Pavia testimonia l'importanza e il riconoscimento del suo ruolo a livello sia nazionale che internazionale.

Con una posizione di leadership riconosciuta globalmente, il laboratorio si distingue per la diagnosi, il trattamento e la ricerca nelle malattie aritmogene ereditarie. Questo ambito di specializzazione abbraccia una vasta gamma di patologie, tra cui le malattie dei canali ionici (sindrome del QT lungo, sindrome del QT corto, sindrome di Brugada, tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica) e le cardiomiopatie (ipertrofica, dilatativa e aritmogena). Tali malattie rappresentano cause significative di morte improvvisa in individui sotto i 40 anni, in particolare tra gli atleti, nonostante la loro classificazione come malattie rare.

Il valore aggiunto del Laboratorio di Cardiologia Molecolare risiede nella sua capacità di offrire un approccio terapeutico all'avanguardia, che varia dal *repurposing* di trattamenti esistenti fino alla potenziale applicazione della terapia genica, mirando a soluzioni a lungo termine per i pazienti affetti da patologie cardiache genetiche. La sua attività, che dura da oltre due decenni, ha permesso di seguire migliaia di pazienti, fornendo un contributo inestimabile alla comprensione e al trattamento di queste condizioni.

Il laboratorio e l'ambulatorio operano in sinergia, offrendo un percorso di cura che inizia dalla diagnosi precoce, grazie all'impiego di tecniche elettrocardiografiche innovative e studi di imaging cardiaco, fino alla diagnosi molecolare genetica. Questo consente l'adozione di strategie terapeutiche personalizzate, inclusi approcci di terapia genica basati su tecnologie di biologia molecolare.

In conclusione, l'attività del Laboratorio di Cardiologia Molecolare si pone come esempio eccellente di integrazione tra ricerca e pratica clinica, contribuendo significativamente alla lotta contro le patologie aritmogene ereditarie. Questo approccio non solo migliora la qualità della vita dei pazienti ma apre anche nuove prospettive nella cura delle malattie rare del cuore, sottolineando l'importanza della ricerca traslazionale nel campo della cardiologia molecolare.

Dott. Andrea Mazzanti

Atti del convegno

Una rete nazionale per le malattie neuropediatriche rare

La proposta di una rete unica per le malattie neuropediatriche rare, pur nella sua complessità, presenta notevoli vantaggi rispetto alla creazione di registri distinti per specifiche patologie:

- **Semplicità:** un singolo registro implica lo sviluppo di una singola piattaforma, la scelta di uno stesso data-repository centralizzato, e l'adozione di modulistica comune per informativa e consenso informato, e di un'unica policy, host processing & data transfer agreements, uguale per tutti;
- **Economicità:** la gestione e l'aggiornamento nel tempo di un singolo registro, sia relativamente al supporto informatico che al data management, è più sostenibile rispetto a registri multipli distinti, con risparmio di tempo e risorse;
- **Inclusività:** l'adozione di una procedura comune e semplificata per la partecipazione alla rete consente di coinvolgere anche medi e piccoli centri con una diffusione capillare sul territorio e la possibilità di includere un numero significativamente maggiore di pazienti con patologie neuropediatriche rare;
- **Trasparenza:** la definizione di procedure chiare e condivise per la messa in comune e l'accesso ai dati, l'identificazione di un repository pienamente conforme con il GDPR ed il coordinamento di un ente esterno come la Fondazione Mariani garantisce una totale trasparenza nella gestione del flusso dei dati ed uguali regole e diritti per tutti i partecipanti;
- **Armonizzazione:** una eCRF completa e modulare che utilizza un linguaggio comune e codificato per la descrizione di tutte le caratteristiche cliniche rilevanti consente di includere anche pazienti con quadri clinici complessi e ancora non diagnosticati, che altrimenti si "diluirebbero" tra i diversi registri, con notevole perdita di informazioni, soprattutto in caso di patologie ultra-rare;
- **Translazonalità:** una rete nazionale per le patologie neuropediatriche rare rappresenta una risorsa straordinaria per promuovere la ricerca translazionale: sottogruppi di pazienti con caratteristiche comuni possono essere selezionati su tutto il territorio nazionale per studi sulla storia naturale delle patologie, per identificazione di nuovi geni, per l'inserimento in trials clinici e per valutare la risposta a specifiche strategie terapeutiche o riabilitative.

Lo sviluppo e la sostenibilità a lungo termine di una rete nazionale per le malattie neuropediatriche rare è certamente una sfida difficile ed importante, ma risponde ad obiettivi estremamente promettenti. La creazione di una piattaforma centralizzata, semplice da utilizzare e raggiungibile da tutti, non sarà solo un registro, ma si propone di fare molto di più, con ricadute a lungo termine su diversi aspetti tra loro interconnessi, creando un percorso armonizzato che da una parte facilita l'approccio alla ricerca scientifica su ampie casistiche condivisibili, dall'altra porti ad una implementazione delle politiche di salute pubblica.

Atti del convegno

Lo start-up della piattaforma prevede una tempistica di circa 2 anni, con un primo anno dedicato allo sviluppo strutturale della piattaforma e all'implementazione dell'eCRF, ed un secondo anno dedicato all'inserimento di casi retrospettivi e prospettici da parte dei centri primari già attivamente coinvolti (i beneficiari dei finanziamenti del bando 2020) e dei loro partners diretti.

Il finanziamento dell'attuale bando 2020, oltre a supportare i centri primari che avranno ruolo attivo nella creazione del nucleo iniziale della piattaforma, servirà anche a coprirne i costi di sviluppo e di avvio delle funzioni base.

Successivamente, la piattaforma necessiterà di un data-manager dedicato e di supporto informatico, che consentirà anche la progressiva implementazione di ulteriori funzioni rispetto al nucleo iniziale (ad esempio, possibilità di caricamento di neuroimmagini e di dati genetici generati da piattaforme NGS).

L'obiettivo è di popolare la piattaforma nel primo biennio con dati di almeno 500 pazienti, e di puntare negli anni successivi ad una crescita minima stimata in almeno 250 nuovi pazienti/anno oltre al follow-up di casi precedentemente reclutati.

Per incentivare la partecipazione alla piattaforma anche da parte di piccoli centri, non beneficiari diretti di finanziamenti di ricerca da parte della Fondazione, si programma di istituire un fondo "pay for performance", con compensazione forfettaria per numero di pazienti inseriti.

Quando adeguatamente popolata, la piattaforma rappresenterà una risorsa preziosissima per lo sviluppo di progetti di ricerca, dall'identificazione di nuovi geni-malattia a correlazioni genetico-clinica, da studi epidemiologici alla valutazione dell'impatto di nuove strategie terapeutiche o riabilitative.

Per potenziare le attività di ricerca a lungo termine, la Fondazione Mariani destinerà una quota dei fondi stanziati per la ricerca per finanziare periodicamente un bando di ricerca basato sull'utilizzo delle casistiche e dei dati raccolti nella piattaforma.

Questo porterà ad una forte incentivazione nell'utilizzo dei dati, renderà la piattaforma un motore visibile di innovazione scientifica e stimolerà la progressiva aggregazione di nuovi centri alla rete.

La rete proposta ha il grande potenziale di impattare significativamente, a medio-lungo termine, sulle politiche socio-sanitarie nazionali, fornendo dati epidemiologici accurati e consentendo lo sviluppo di linee guida e di percorsi diagnostici-terapeutici-assistenziali a livello territoriale.

La Fondazione Mariani vanta già una esperienza positiva in tal senso: il progetto di rete sulle atassie pediatriche finanziato dalla Fondazione nel corso del precedente bando sulle reti ha portato ad attivare una sinergia tra la rete e l'Istituto Superiore di Sanità. Oltre a generare il primo studio epidemiologico italiano su una delle forme più comuni di atassie pediatriche malformative, tale sinergia ha portato allo sviluppo di una Linea Guida Nazionale per le

Atti del convegno

atassie pediatriche che sarà pubblicata nel gennaio 2021, con raccomandazioni che porteranno a modificare l'attuale gestione dei pazienti e forniranno utili indicazioni per tutti gli specialisti sul territorio. L'Istituto Superiore di Sanità ha inoltre preso in carico la sorveglianza territoriale dei centri neuropediatrici che si occupano di atassie pediatriche, ospitando e mantenendo sul suo sito un portale dedicato.

Il progetto qui presentato, che documenta l'impegno della Fondazione Mariani a creare una rete nazionale per le malattie neuropediatriche rare, rappresenta quindi un punto di partenza ed un generatore di nuovi progetti ed attività, con l'intento primario di "colmare le diseguaglianze" attualmente presenti in Italia in termini di ricerca e assistenza nel campo delle malattie neurologiche infantili.

- Condividere i dati dei propri pazienti non significa solo condividere conoscenze, ma creare connessioni.
- Creare connessioni non significa solo far circolare idee, ma creare protocolli condivisi, favorendo lo sviluppo di percorsi diagnostico-terapeutici specifici e personalizzati, armonizzati a livello nazionale.
- Creare protocolli condivisi non significa solo migliorare la gestione dei pazienti, ma permettere la raccolta di dati omogenei, promuovendo la qualità della ricerca.
- Creare una rete nazionale per le malattie neuropediatriche rare significa dunque creare un circolo virtuoso, dove attività clinica e ricerca translazionale si intersecano e si alimentano a vicenda, col fine ultimo di migliorare la qualità della vita di tutti i piccoli pazienti e delle loro famiglie.

Prof.ssa Enza Maria Valente

L'importanza della ricerca

Nel 1685 Luca Giordano dipinse Intelletto umano liberato dai lacci dell'ignoranza.

La metafora ricorrente dei lacci o delle catene dell'ignoranza ha molto a che fare con il tema centrale della tavola rotonda che ho il pregio di moderare: la ricerca.

Gli interventi delle due relatrici e del relatore mostrano quanta conoscenza ed efficacia possano prodursi da una ricerca ben condotta e coordinata e quali siano le modalità per superare l'Ignorabimus.

Marie Curie constatò che ***“non si nota mai quel che è stato fatto; si vede solo quel che resta da fare”*** ed è in parte condivisibile questa idea perché rappresenta una spinta a superare la nebbia che, fu Francis Crick a dirlo, ***“nella ricerca rappresenta la prima linea”***.

Sono partito dall'ignoranza perché gli scienziati in primis e tutti quelli che sono coinvolti nel processo di ricerca sanno che è anche la pratica dell'ignoranza, 'selettiva' o 'specificata' direbbe uno dei più autorevoli storici europei Peter Burke, a guidare la ricerca scientifica.

Il filosofo John Dewey diceva che se questa ignoranza è accompagnata da umiltà, curiosità e apertura conduce a conoscenze nuove e, a volte, inaspettate.

La ricerca e la cura - lo si potrà constatare attraverso le argomentazioni seguenti - possono essere efficaci attraverso una stretta collaborazione tra clinici, ricercatori, pazienti e loro famiglie.

Questa tavola rotonda mostra come queste sinergie possano realizzarsi nel concreto.

Prof. Pietro Pontremoli

L'esperienza di Telethon

Quando parliamo di “speranza”, parliamo di progetti proiettati nel futuro. Nell’ambito delle malattie genetiche rare, questi progetti possono essere sintetizzati in un unico grande progetto: conquistare il futuro, o più semplicemente, conquistare la vita.

Alla base della nascita di Fondazione Telethon c’è un’assunzione di responsabilità nei confronti di chi ha riposto le sue speranze nel nostro operato, che da sempre ci ha portato a promettere, e fattivamente approfondire, il massimo impegno per arrivare a trovare la cura di queste malattie.

Tale assunzione di responsabilità si concretizza in una governance rigorosa che prevede un modello di erogazione dei fondi unico in Italia, ed il solo certificato in qualità ISO 9001, che emula i modelli anglosassoni, tra i quali quello dell’NIH americana, in grado di garantire il finanziamento di ricerca di altissimo livello e di competere a livello internazionale, premiando il merito e minimizzando l’errore di valutazione oltre al conflitto di interesse.

Allo stesso modo la ricerca dei nostri Istituti è valutata, in modalità non competitiva, da una commissione rigorosa ed i cui membri non operano sul territorio italiano.

Questo modello è stato ed è tuttora fondamentale per continuare ad elevare la qualità della ricerca sulle malattie genetiche rare, massimizzando le probabilità che ogni progetto possa avere un ruolo determinante nella conoscenza delle malattie e nella definizione di approcci terapeutici che possano avere un impatto reale sulla vita delle persone, che rimangono il vero fine della nostra ricerca.

Se per le malattie molto diffuse, dunque potenzialmente profittevoli per l’industria, da parte di una charity sarebbe sufficiente limitarsi a finanziare un’ottima ricerca accademica, per le malattie genetiche rare questo non basta: è necessario percorrere tratti che normalmente percorrerebbe l’industria stessa, questo per trovare con quest’ultima un terreno fertile di incontro su cui far nascere alleanze visionarie.

Fondazione Telethon, dunque, si impegna a finanziare lo sviluppo della ricerca: in linea con l’obiettivo fondamentale di offrire una possibilità di cura a tutti i pazienti, persegue strategie di cooperazione e unisce le proprie competenze a quelle di investitori e aziende del settore per sviluppare terapie a partire dai risultati delle proprie ricerche, mettendo in campo il know how acquisito nell’ambito del trasferimento tecnologico, della proprietà intellettuale e della negoziazione con il mondo profit.

Ma ancora una volta, il momento storico ci sta portando di fronte all’evidenza che anche questo non sia sufficiente: è necessario mettere in campo ulteriori risorse.

Oggi più che mai riteniamo sia necessario che accademia, istituzioni e profit lavorino sempre più sinergicamente alla definizione di nuovi processi e modelli in grado di garantire il diritto alla cura di tutti.

Il 13 settembre ha segnato un ulteriore cambio di passo per la Fondazione, seppure nella stessa direzione di sempre: la farmaceutica che aveva in licenza una nostra terapia salva vita ha deciso di disinvestire sulle immunodeficienze primarie, con il possibile conseguente

Atti del convegno

ritiro dell'autorizzazione al commercio della terapia genica salva vita per ADA SCID, seguendo una tendenza che abbiamo già visto delinarsi nell'ultimo periodo anche oltre confine.

A fronte di tale decisione, grazie alle competenze acquisite attraverso l'integrazione di figure provenienti dall'industria farmaceutica, Fondazione Telethon ha chiesto e ottenuto dagli enti regolatori l'autorizzazione alla produzione e al commercio della terapia, che così continuerà ad essere disponibile per tutti i pazienti.

Non vogliamo diventare un'alternativa all'industria assoluta, di cui teniamo a ribadire l'importanza nella ricerca e sviluppo dei farmaci e con la quale abbiamo alleanze importanti su altre malattie, vogliamo esserlo in tutti quei casi in cui non ci siano altre strade per garantire che un farmaco da noi messo a punto rimanga a disposizione o arrivi ad essere messo a disposizione dei pazienti.

Con questo passo non solo riteniamo di aver correttamente e pienamente interpretato il ruolo sussidiario del terzo settore, ma stiamo fattivamente dimostrando che esistono modelli alternativi e possibili da attuare nell'ambito di una produzione sostenibile delle terapie avanzate, soprattutto dedicate ai pazienti con malattie genetiche rare, e auspichiamo che gli stessi possano essere emulati e forieri di nuovi pensamenti sul tema.

Il riscontro a livello internazionale e il dibattito che ne sta derivando ci stanno dando al momento ragione di credere che la strada intrapresa sia quella corretta.

Le malattie genetiche rare sono da sempre un terreno di frontiera: studiarle porta a conoscere meccanismi così fondamentali dal punto di vista biologico da avere ricadute in tutti i campi della medicina.

Un esempio di come gli investimenti in questo ambito si siano tradotti in risultati utili all'intera comunità può essere tratto dalla risposta alla pandemia di Covid-19.

Tra le parole di scienza che abbiamo imparato a conoscere in quel periodo c'è una brevissima sigla: RNA. Sono le iniziali di un'espressione inglese che sta per acido ribonucleico, un parente stretto del Dna coinvolto su più fronti nella gestione dell'informazione genetica. Proprio su un tipo particolare di RNA si basano i due vaccini anti-Covid arrivati per primi sulla scena mondiale, i vaccini di Pfizer-Biontech e Moderna, ai quali abbiamo in gran parte affidato la speranza (oggi possiamo dire a ragione) di bloccare la diffusione del virus che ci ha cambiato la vita.

L'arrivo sul mercato di questi vaccini in tempi straordinariamente brevi è stata una chiara manifestazione del valore inestimabile della ricerca scientifica, nonché l'esito della crescente attenzione che da circa vent'anni enti di ricerca, compagnie biotecnologiche e industrie farmaceutiche hanno dedicato alla possibilità di sviluppare terapie basate su RNA.

Un'attenzione che ha spesso riguardato l'ambito delle malattie genetiche rare, tanto che proprio per alcune di queste, come l'amiloidosi da transtiretina o l'atrofia muscolare spinale

Atti del convegno

(SMA), sono già disponibili terapie di questo tipo. Sono diversi i ricercatori Telethon che hanno lavorato e stanno lavorando a possibili approcci terapeutici basati su RNA.

Il terzo vaccino, il vaccino AstraZeneca, si basa invece sul trasferimento genico tramite un vettore virale: proprio lo stesso meccanismo della terapia genica, di cui la Fondazione Telethon è leader e pioniera a livello internazionale. Il vettore, derivato in questo caso da un adenovirus, trasporta nelle cellule della persona da vaccinare le istruzioni genetiche necessarie ad attivare la sintesi di una delle proteine presenti sulla superficie esterna del virus, dando così al sistema immunitario il segnale di attivazione in caso di comparsa del virus vero e proprio.

Abbiamo parlato per semplificare delle terapie per il Covid-19, ma sono tante le malattie “comuni” che, contrariamente a quanto si potrebbe pensare, possono beneficiare dei risultati ottenuti dalla ricerca sulle malattie genetiche rare, da quelle cardiovascolari ai tumori, solo per citarne alcune.

Supportare la ricerca sulle malattie genetiche rare è fondamentale: significa contribuire alla creazione di un patrimonio collettivo di ampio valore di cui tutti possono beneficiare.

La ricerca non è solo medico-scientifica, ma anche finalizzata a migliorare la qualità di vita o dell'assistenza del soggetto affetto da una patologia rara: è proprio questo l'obiettivo con i quali sono nati e operano i Centri NeMO, di cui Fondazione Telethon è socio fondatore-

Dal 2008 i Centri Clinici NeMO (NeurMuscular Omnicentre) rispondono in modo specifico ai bisogni clinico-assistenziali di adulti e bambini che vivono con una malattia neuromuscolare e neurodegenerativa come la SLA, la SMA e le Distrofie Muscolari.

Il progetto NeMO è un esempio perfettamente riuscito, al punto da poter diventare un vero e proprio modello, di sussidiarietà orizzontale: nati grazie all'intuizione e alla volontà della comunità dei pazienti, in sinergia con le Istituzioni e la comunità scientifica, i Centri Clinici NeMO oggi sono un network di riferimento per la diagnosi, la cura e la ricerca per queste patologie.

La multidisciplinarietà è il fondamento del modello di cura e si concretizza grazie alla presenza nei reparti di professionisti con specialità cliniche differenti che operano insieme per garantire la miglior presa in carico dei pazienti, che è globale e accompagna la persona e la sua famiglia in tutto il suo percorso di vita e in ogni fase della malattia.

La continuità tra ricerca e cura è alla base del modello NeMO, l'attività scientifica coinvolge tutta la rete dei Centri Clinici NeMO che, proprio grazie a questo, è parte integrante dei maggiori network scientifici nazionali ed internazionali.

Prof.ssa Enza Maria Valente

Il punto di vista della Fondazione Mondino

Nel campo della medicina, la ricerca ottiene i migliori risultati quando si muove in stretta sintonia con i percorsi clinici e assistenziali. A maggior ragione questo vale per le malattie rare e pertanto è di fondamentale importanza a livello regionale e nazionale stabilire reti di ospedali e di centri di ricerca di eccellenza, che possano essere un riferimento certo per la diagnosi precoce e le cure dei pazienti affetti da malattia rara e per i loro caregiver.

Solo in ambiti ultraspecialistici, oltre che a inserire i pazienti nei migliori percorsi di cura, è poi possibile raccogliere il maggior numero di dati e sviluppare ricerca in collaborazione con gli altri Enti preposti. Sicuramente da questo punto di vista gli IRCCS, che in Lombardia sono molti e diversificati negli ambiti di ricerca, sono un ambito privilegiato ove poter sviluppare a favore delle malattie rare sia ricerca etica sui meccanismi fisiopatologici che ricerca sponsorizzata (trials clinici con farmaci). Ricordiamo che alcune malattie sono rare ma non rarissime e hanno un notevole impatto sulla salute di una popolazione contenuta ma comunque rilevante.

La ricerca in generale apre sempre prospettive di innovazione che talvolta portano a risultati diversi da quelli che ci si immaginava, come è successo con il vaccino ad m-RNA; in generale attraverso i successi (ma anche gli errori) della ricerca la medicina è progredita e sta progredendo; nuove terapie geniche, utilizzo di m-RNA, anticorpi monoclonali, chirurgia microinvasiva, intelligenza artificiale sono ambiti solo all'inizio dell'esplorazione.

Da qui arriveranno risposte importanti anche per la sconfitta delle malattie oncologiche e delle grandi patologie cronico-degenerative. Ecco perché servono fondi adeguati e spesi soprattutto bene. La dispersione delle risorse in ricerca è spesso un grande rischio di inefficienza ed inefficacia. Ritorno quindi al mio pensiero che il tutto va organizzato in rete fra i Centri di Eccellenza oggi presenti nel Paese.

Ormai gli aspetti di ricerca riguardano anche gli aspetti organizzativi del percorso di cura del paziente e dei care-givers; sappiamo che il farmaco o la terapia non farmacologica è solo un aspetto della presa in cura. I cosiddetti PDTA-R (Percorsi Diagnostico, Terapeutici, Assistenziali e Riabilitativi) sono fondamentali sempre per porre il paziente e i caregiver al centro di una presa in carico a tutto tondo che deve considerare anche la qualità della vita del paziente nel suo ambiente domestico, lavorativo e sociale.

Nel caso delle malattie rare sarà nodale, nel percorso di cura personalizzato, lo sviluppo della continuità ospedale-territorio che costituisce uno degli assi organizzativi innovativi previsti dal PNRR.

Dott. Daniele Bosone

La ricerca dal punto di vista del CNR

Le malattie rare rappresentano un eterogeneo gruppo di patologie, la maggior parte delle quali di origine genetica, che esibiscono una prevalenza molto bassa nella popolazione. Ad oggi si conoscono circa 7000-8000 malattie rare ciascuna delle quali affligge non oltre lo 0,05% della popolazione (non più di 1 caso ogni 2000 individui nati).

Anche se l'incidenza è bassa, considerando l'elevato numero di patologie si stima che in Italia vi siano circa 2 milioni di malati, la maggior parte dei quali in età pediatrica. Si tratta di forme croniche, spesso degenerative, disabilitanti e condizionanti in termini psicologici e sociali.

Fare ricerca sulle malattie rare è naturalmente importante per cercare di sviluppare approcci terapeutici di cui i pazienti possano beneficiare. Spesso però queste patologie rappresentano ottimi modelli di studio per identificare i meccanismi molecolari la cui alterazione è responsabile di condizioni patologiche che affliggono la popolazione generale, quali il cancro, la neurodegenerazione o altre disfunzioni associate all'invecchiamento.

Conoscere questi meccanismi significa avere la possibilità di definire nuovi target terapeutici di cui non solo i pazienti affetti dalle malattie rare ma di cui tutta la popolazione può beneficiare. Anche gli approcci terapeutici che si sviluppano con la ricerca di base possono diventare strumenti innovativi applicabili ad ampio spettro e quindi a diversi tipi di patologie.

Basti pensare allo sviluppo delle cellule pluripotenti indotte (iPS) generate da tessuti diversi di ogni singolo individuo ed in grado di differenziare in molteplici tipi cellulari, potenzialmente utilizzabili per autotrapianti che eludono il sistema immunitario. Oppure si pensi allo sviluppo delle terapie basate sulla generazione di molecole di RNA stabile, che sono alla base dei più recenti vaccini e rappresentano il futuro della medicina.

Affinché la ricerca possa essere efficace è però necessaria una stretta collaborazione tra i clinici, i ricercatori e i pazienti o le loro famiglie. Le esperienze personali dei singoli pazienti, le informazioni relative all'evoluzione dei loro quadri clinici, i progressi della ricerca ottenuti studiando il materiale biologico derivato dai pazienti (sangue, cellule, biopsie tissutali) devono essere condivisi in modo da migliorare la conoscenza della patologia, definire i protocolli terapeutici da applicare per migliorare le condizioni di vita dei pazienti e, al contempo, per rendere più significativi ed informativi gli studi ottenuti.

Ciò è possibile mediante la creazione di centri specializzati di riferimento per ogni singola patologia che permettano il continuo contatto tra le famiglie dei pazienti, i clinici e i ricercatori. La presenza di centri specializzati di riferimento, limitati nel numero affinché le informazioni non si disperdano sul territorio nazionale, avrebbe un grande impatto sia sulla ricerca che sulla vita dei pazienti e delle loro famiglie, le quali si sentirebbero meno sole nell'affrontare le conseguenze di patologie spesso di difficile gestione.

Dott.ssa Donata Orioli

Le sfide psicologiche nel corso della vita

La psicologia e le malattie rare

Essere affetti da una malattia rara ha due grandi conseguenze, una che comporta la presenza di sintomi somatici persistenti, l'altra vede implicata la conseguente reazione psicologica. Il 72% dei pazienti ha un disturbo psicologico, riconducibile all'ansia, alla depressione, ad un disordine da sintomi somatici (Waserstein, et al, 2019). Il rendersi conto del distress psicologico e della presenza di disturbi mentali nelle prime fasi della loro comparsa e il conseguente trattamento degli stessi è cruciale per il benessere del paziente (Mund et al., 2023).

Vero è che circa il 75% delle malattie rare colpisce i bambini sin dalla nascita ma che una diagnosi precisa difficilmente viene data nei primi anni di vita. Ciò comporta che la malattia del bambino abbia un effetto sostanziale sulla vita dei genitori, che si trovano a dover gestire la propria vita professionale, sociale, familiare con la percezione di una ridotta qualità di vita (Boettcher et al, 2021).

Il concetto di qualità della vita indica la percezione che un soggetto ha della propria possibilità di usare al meglio le disponibilità, sia economiche sia culturali in senso lato, presenti nel proprio universo di riferimento e di vita quotidiana (The World Health Organization Quality of Life Group, 1995). La qualità della vita è strettamente connessa alla salute mentale, intesa come la presenza di flessibilità e abilità nel far fronte agli eventi di vita negativi e la percezione di funzionamento nei diversi ruoli sociali (Galderisi, 2015).

Le ricerche (Uhlenbusch et al., 2019) dimostrano che i pazienti affetti da malattie rare, ed i loro caregiver, riportano l'esperienza di aver vissuto (e di vivere) le seguenti problematiche, che impattano in modo importante sulla salute mentale (perché compromettono la qualità della vita):

- Difficoltà nella diagnosi
- Mancanza di informazioni
- Isolamento
- Incertezza
- Stigmatizzazione
- Bisogno di supporto sociale

Tali vissuti sono propri del bambino e del suo caregiver, nonché dell'adulto affetto dalla malattia. La conseguenza è un senso di ansia e di depressione per il malato e, nel caso dei caregiver, di paura e di responsabilità. Le persone affette da una malattia rara, ed i loro familiari, condividono, indipendentemente dalle manifestazioni somatiche che la malattia provoca, un senso perdurante di fatica con un conseguente senso di impotenza, la percezione di difficoltà nella vita quotidiana e sociale, la presenza di problemi correlati

Atti del convegno

all'accesso al sistema sanitario (Uhlenbush et al, 2019). In sintesi, l'elemento in comune ai pazienti con una malattia rara è il senso di incertezza che produce ansia e tristezza.

La risorsa, dunque, più utile a questi pazienti è la conoscenza e la dimensione di controllo, anche solo delle proprie emozioni. I bambini percepiscono quanto i propri genitori vivono una dimensione di padronanza e questa è tanto maggiore quanto maggiore è la resilienza familiare (Qiu et al, 2021). La resilienza familiare implica la condivisione in una famiglia dello stesso sistema di valori e di priorità, che dà luogo ad un'organizzazione familiare e, quindi, a processi di comunicazione efficaci e a processi cooperativi di risoluzione dei problemi. La resilienza familiare è correlata a buone capacità di coping genitoriale e alla capacità reciproca dei genitori di supporto emotivo. Si è osservato come nelle famiglie a cui appartiene un bambino con problemi vi sia una maggiore resilienza.

Essa svolge un ruolo significativo nella crescita del bambino, essendo positivamente correlata al comportamento prosociale dei bambini e mitigando l'impatto degli eventi negativi che ci si trova a sostenere (Uddi, et al. 2020). Inoltre, la resilienza familiare è negativamente correlata ai sintomi depressivi dei bambini e positivamente correlata ad una maggiore capacità di adattamento e di competenza sociale con una conseguente riduzione di problematiche comportamentali (Al Ghriwati et al., 2017).

- Misure della resilienza familiare sono, secondo Sixbey (2005), le seguenti:
- La capacità di comunicare e di risolvere i problemi all'interno della famiglia
- La capacità di attingere e di utilizzare risorse economiche e sociali Il mantenere una prospettiva positiva
- L'abilità di dare un senso alle avversità

L'apprendimento del ruolo genitoriale laddove si abbia un figlio affetto da una malattia rara è pieno di ambiguità e conflitti, dal momento che al genitore sono richieste diverse abilità che Sullivan-Bolyai ((2003) classificano con il seguente elenco:

1. Gestire la malattia, che significa essere vigilanti, monitorare segni e sintomi, dare assistenza pratica, essere coinvolti nel processo decisionale e di risoluzione dei problemi.
2. Identificare, accedere e coordinare le risorse, il che significa sviluppare rapporti con le istituzioni e il personale medico.
3. Mantenimento del nucleo familiare, che consiste nell'integrare la gestione della malattia nell'ambito delle attività familiari quotidiane (vd. family resilience)
4. Mantenersi, che consiste nel prendersi cura del proprio fisico, emotivo e salute spirituale.

Queste quattro categorie di responsabilità derivano dall'assunzione del genitore/i del ruolo di caregiver e si configurano come un lunghissimo elenco di compiti.

La letteratura riporta come la risposta emotiva, la valutazione della situazione e la presenza di strategie di coping adattivo nel far fronte alla malattia influenzino positivamente la qualità della vita (Depping, 2021).

Atti del convegno

Pelentsov et al (2015) identificano che la soddisfazione dei seguenti bisogni sia importantissima nel ridurre l'impatto della malattia rara sulla qualità della vita. Secondo questo autore una persona affetta da una malattia rara deve investire la propria energia per potenziare una serie di necessarie risorse; queste sono sia risorse utili a far fronte a bisogni materiali e pratici (finanziari, professionali, abitativi, di trasporto...), fisici (prendendosi cura della mancanza di appetito, del sonno di ridotta qualità, delle frequenti malattie e ricadute...), sociali (con un senso di riduzione della percezione di isolamento sociale), psicologici (con la possibilità di accesso ad un supporto psicologico che aiuti a contenere ansia e depressione e ad aumentare la percezione del valore di sé), informativi (con l'acquisizione di una diagnosi precoce e definitiva, l'accesso ad informazioni sul decorso della patologia e le modalità di intervento per contenerla) ed emotivi (nella capacità di gestire lo stress e l'ansia, il senso di vergogna, l'incertezza e la preoccupazione, la rabbia e la frustrazione, la paura).

Dott.ssa Gaia Vicenzi

La prospettiva del medico di medicina generale

Per lo specialista, il paziente è il soggetto affetto dalla patologia, mentre le persone intorno a lui sono familiari e caregiver. Al contrario, per il medico di medicina generale, sono pazienti anche i familiari. Pertanto, assume particolare rilevanza il concetto di medico di famiglia, che si prende carico delle persone intorno al paziente colpito da una patologia rara. La relazione del medico con i membri della famiglia e l'attenzione alle dinamiche interpersonali del paziente con i suoi familiari costituiscono elementi fondamentali nel percorso di cura.

È comune esperienza che il medico di medicina generale conosca prima i familiari del paziente, ed è essenziale dedicare tempo al sostegno e alla comprensione delle difficoltà che la famiglia affronta.

Nella relazione con il paziente, è indispensabile garantire prescrizioni adeguate richieste dallo specialista ed evitare errori nelle procedure. Se il paziente non disponesse dei documenti necessari, potrebbe trovarsi a dover affrontare ticket non dovuti o a dover rimandare visite ed esami indispensabili.

La cura del paziente va oltre l'aspetto medico, includendo la sua qualità di vita, che riguarda studio, lavoro e relazioni affettive. Per i pazienti giovani adulti, può essere cruciale affrontare il distacco dalla famiglia di origine.

Nella cura della qualità di vita, l'attenzione alla salute psicologica diventa centrale, con la possibilità di indirizzare il paziente a professionisti come psicoterapeuti o psichiatri, quando necessario.

Essendo questo paziente seguito in modo approfondito dai centri specialistici può succedere che il medico di famiglia lo senta solo per le prescrizioni e per i certificati di malattia per il lavoro.

La visita del paziente in studio per il certificato di malattia può essere l'occasione per coltivare la conoscenza, raccogliere notizie sulla sua storia clinica e personale e capire come sta dal punto di vista psicologico.

Conoscere la storia del paziente è il primo passo per individuare un distress psicologico che può rimanere celato a causa della riservatezza del paziente riguardo la malattia. Cefalee o coliti recidivanti, potrebbero essere indicativi di un disturbo depressivo, così come assenze prolungate dal lavoro possono essere segnali di disagio. La comunicazione aperta con il paziente consente di esplorare le emozioni e valutare la necessità di un percorso di psicoterapia.

Inoltre, nel perseguire l'obiettivo di migliorare la qualità di vita, il medico di famiglia deve essere al corrente delle risorse della società e supportare la famiglia nel navigare tra esenzioni, servizi esclusivi e agevolazioni.

Atti del convegno

Formazione del medico

Più il medico conosce, meglio può aiutare. La formazione è fondamentale. Un medico di medicina generale, anche se non specializzato nelle patologie rare, deve avere una conoscenza di base sull'impatto di tali malattie sulla qualità di vita e sui rischi correlati. Ad esempio, durante le campagne vaccinali, il medico deve essere consapevole dei rischi legati a specifiche patologie rare e consigliare il vaccino di conseguenza.

Un obiettivo importante è promuovere eventi di formazione rivolti ai medici di famiglia, organizzati da centri specialistici o associazioni di pazienti. La formazione dovrebbe estendersi anche sull'utilizzo ottimale dei servizi e delle risorse disponibili sul territorio, evitando che le famiglie si trovino sole a navigare tra le varie offerte di servizi.

La rete

Nella realtà pavese, il contatto personale funziona bene, facilitando la creazione di una rete tra medico di famiglia, medico specialista, psicologo e altre figure professionali come fisioterapisti e logopedisti. Tuttavia, non sempre è facile individuare la rete di specialisti per determinate patologie rare.

Migliorare la formazione del medico di medicina generale è fondamentale per sviluppare una rete di conoscenze più articolata. All'interno di questa rete, è utile individuare la presenza sul territorio di sportelli psicologici con professionisti capaci di prendersi carico dei pazienti affetti da malattie rare.

La valorizzazione delle risorse locali, spesso poco conosciute e sottoutilizzate, riveste un ruolo cruciale. Un network dedicato all'inserimento lavorativo, all'accesso a strumentazioni e ad ausili può significativamente migliorare la qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie.

Dott.sa Lucia Balestri

La sfida psicologica nel contesto familiare di un soggetto affetto da patologia rara

Dal momento in cui il soggetto prende coscienza della propria diagnosi di malattia rara o della propria condizione di disabile si scatenano spesso condizioni emotive e psicologiche tali da condizionare la qualità della vita degli stessi innescando percorsi e processi che, se non mitigati o governati, possono influire negativamente sullo stato di salute degli stessi oltre che dei propri familiari e caregiver.

Questi ultimi, chiamati a sostenere il proprio familiare, spesso sono interessati direttamente o indirettamente da tali percorsi e processi e necessitano anche loro di una “bussola” per orientare la propria condizione psicologica limitando e comunque governando gli effetti psicologici, spesso negativi, da cui vengono colpiti.

Dal momento in cui riceve la comunicazione della diagnosi o si entra, spesso “violentemente” nella condizione di disabilità, si innesca un processo di adattamento complesso e composto da diverse fasi:

- *crisi*, mette i pazienti nella condizione, talvolta dolorosa e faticosa, di ridefinizione dell'immagine di sé e creazione di una nuova quotidianità. Il malato si trova a dover riconsiderare tutti i suoi progetti, le sue prospettive future, alla luce delle limitazioni imposte dalla malattia. Un cambiamento così profondo nella vita della persona, e di conseguenza del suo nucleo familiare, comporta necessariamente una fase di adattamento, che, nel migliore dei casi, porta a una riorganizzazione su nuovi equilibri.
- *rifiuto* e negazione, la persona appare confusa e disorientata e non si sente in grado di gestire adeguatamente la situazione. Si riscontra di frequente anche una reazione di rabbia, che non di rado viene rivolta verso i familiari e/o coloro che forniscono le cure (i medici, gli infermieri, gli psicologi, l'ospedale).
- *esclusione*, i pazienti (in particolare gli adolescenti, per i quali la dimensione del gruppo dei pari assume una valenza centrale) sviluppano un senso di esclusione, di isolamento, sentendosi diversi dagli altri e in qualche modo inadeguati. Questo vissuto, facilitato o enfatizzato dai frequenti ricoveri o dalla necessità di restare fisicamente isolati, si accompagna sovente a una chiusura difensiva: non parlare della propria condizione, non condividere le proprie emozioni, privandosi così della possibilità di ricevere sostegno, riducendo di fatto il possibile supporto sociale.

Oltre a quelle menzionate, tra le altre possibili cause di disagio psicologico troviamo:

- Il senso di perdita della funzionalità del proprio corpo
- la dipendenza dai farmaci, dai familiari, dal personale medico e para-sanitario
- l'emozionalità negativa: rabbia, frustrazione, paura, angoscia, etc.

Anche questi fattori se non adeguatamente elaborati e supportati a livello psicologico predispongono la persona negativamente nei confronti del trattamento.

Atti del convegno

Di contro, la possibilità di ricevere un supporto psicologico e, dove necessario, un intervento psicoterapeutico, contribuisce a ridurre gli effetti negativi di fonti di stress o disagio legato alla gestione della propria salute.

Gaspere Di Maria

Atti del convegno

Il contributo dell'impresa sociale

Non so quanti di voi hanno figli o parenti stretti con sindromi potenzialmente "rari"

Posso garantire però che questo "zainetto" (problematiche dovute alla sindrome) deve essere suddiviso anche con le famiglie, nel senso, il bambino nasce con un bagaglio estremamente pesante...Ma le famiglie o chi si fa carico dell'individuo, dovrebbe cercare di alleggerire un po' questo zainetto o meglio prendersene un o carico...

Prendersene un po' carico cosa vuol dire???...

Cercare di accompagnare nonostante ci si senta spesso abbandonati da istituzioni da medici da diagnosi errate da X fattori, cercando di trovare delle soluzioni individuali, ecco perché tante volte tanti genitori si sentono allo sbaraglio, fratelli che non riescono a relazionarsi coi propri cari "fragili" e in questo caso la parte più difficile è metabolizzare, metabolizzare in quanto familiare la situazione che non si capisce e non si vive veramente. In questa mattinata ho sentito parlare spesso di aiutare le persone a crescere, affrontare, scoprire etc.

Ma parliamo di persone che sono in grado di verbalizzare, giocare, relazionarsi. Tante volte ci sono delle patologie, come può essere mio fratello Andrea che oltre ad avere uno spettro autistico ha l'aggravante della sindrome "rara delezione 22q13" in cui oltre ad essere molto chiuso per le sue problematiche, ha questa aggravante.

Il ragazzo non è in grado di esprimersi, quindi anche in una visita medica in cui ci si rapporta coi medici o istituzioni in generale, spesso ci siamo trovati ad avere notevoli difficoltà di comunicazione coi professionisti del settore perché...Tu conosci l'individuo, in questo caso genitore, fratello e non vieni tenuto in considerazione, di conseguenza spesso ci si ritrova a fare discussioni perché l'approccio nei confronti del ragazzo non è consona all'individuo.

Ho creato questa impresa per saper rendere costruttivo il vivere e i "tempi morti" dei ragazzi, cercando di sensibilizzare un po' di più le persone a quello che sono le varie problematiche e all'individualità di ogni caso.

Dare uno sbocco e uno scopo, una possibilità di espressione a delle persone che non sono in grado di inserirsi alla società in modo comunicativo verbale classico e dare la possibilità a queste persone, tra cui mio fratello, di esprimersi fare gruppo con altre persone di categorie fragili o molto forti come alcuni dei miei volontari e collaboratori e creare una sinergia di gruppo a 360 gradi.

l'unica grande difficoltà è la comunicazione con le famiglie che nonostante io sia un parente stretto tante volte mi trovo di avere difficoltà nel comunicare con le famiglie ma questo fattore si bypassa e cambia dal momento in cui il genitore o l'accompagnatore stesso vede l'emozione dell'individuo che partecipa ai nostri laboratori e ne fa parte anche lui, quindi inserire all'interno di questo percorso anche con lui che se ne fa carico per farlo sentire meno solo, un grande complimento che ho ricevuto di un genitore "grazie, adesso mi sento

Atti del convegno

meno solo" questa cosa mi ha riempito di orgoglio, perché SO COSA VUOL DIRE, so cosa vuol dire quando hai da fare e tutti giorni con e per qualcosa che tu credi ma non vedi una via d'uscita.

Quindi diciamo che questo progetto nasce dalla necessità di creare qualcosa di estremamente concreto che vada di là delle tabelle, ma che si usi un po' di più un discorso empatico un feedback diretto con tutte le persone all'interno del gruppo giocando un po' di più col discorso empatico e meno sul discorso scientifico perché non è il mio campo, però per quanto riguarda essere l'anima della festa ci si lavora sempre.

Angelico Francesco Cotza

Le tutele normative limiti e prospettive

La sessione di lavori prende spunto dal principio basilare, ma niente affatto scontato, che la tutela della salute delle persone affette da malattie rare debba andare di pari passo con l'accesso a misure volte a migliorare la qualità della sfera di vita individuale, familiare e sociale.

“La qualità di vita dei malati rari (e dei loro caregiver) si tutela infatti con un vera integrazione tra assistenza sanitaria e sociale” come è arrivata a concludere l'indagine su oltre 3 mila pazienti e caregiver realizzata dalla rete europea Eurordis e condotta in 48 Paesi.

Partendo da questa premessa, vengono qui esaminate le tutele di tipo previdenziale e gli strumenti di inclusione lavorativa previsti per questo specifico target di cittadini.

Sotto questo profilo disponiamo oggi di un quadro legislativo consolidato, con i relativi atti di programmazione, strumenti decisivi, che hanno già celebrato il terzo decennio di vita come la L. 104/92 e altri più recenti come il Testo unico sulle malattie rare (l. 175/2021).

In particolare, l'art. 6 della legge sopra citata è dedicato proprio all'inserimento e alla permanenza delle persone affette da malattie rare nei diversi ambienti di vita e di lavoro attraverso benefici, contributi e misure di sostegno che sono già prassi operativa degli Enti preposti.

Esistono ancora, però, ampi margini di ottimizzazione di queste misure, perché il dritto formale diventi pieno ed esigibile per le persone con disabilità e rispetto alle peculiarità e complessità della malattia rara, ed è dunque fondamentale fornire tutte le informazioni utili per ridurre il carico di questa sfida nel percorso di vita, con bisogni e condizioni economiche in continua evoluzione.

In merito a questi diritti, e alle criticità di conoscenza ed esigibilità seguono i contributi dei rappresentanti di Istituzioni chiave: INPS (sede di Pavia) Sindacato CISL (Unità territoriale di Pavia-Lodi) Provincia di Pavia (Settore Servizi per l'impiego), che consentiranno di esaminare più da vicino gli istituti giuridici e la loro implementazione sul campo, a livello generale e nel contesto locale.

Dott.sa Tiziana Altì

Atti del convegno

Malattie rare e invalidità civile.

Quando si tratta di malattie rare, si parla di invalidità civile. Pertanto, la malattia rara comporta una invalidità che viene percentualizzata in base alla gravità della patologia da cui è affetto il singolo paziente.

Si fa presente che da anni il Coordinamento Medico Legale dell'INPS ha emanato delle linee guida per assicurare l'uniformità della valutazione medico legale delle malattie rare su tutto il territorio nazionale.

Il procedimento si avvia con l'accertamento medico legale dell'invalidità civile che di recente ha visto introdurre particolari semplificazioni:

- È possibile allegare ulteriore certificazione sanitaria, oltre al certificato medico introduttivo del medico certificatore che è utile ad una valutazione più proficua della situazione del paziente;
- È consentita la definizione agli atti senza visita in presenza se la documentazione medica allegata lo consente (sia per le prime visite che per le revisioni).

L'accertamento della invalidità civile è presupposto per il riconoscimento di benefici previdenziali e prestazioni assistenziali.

Permessi L. 104

Tutti i lavoratori dipendenti pubblici o privati – assicurati presso l'INPS – hanno diritto, in caso di accertamento di disabilità grave ai sensi dell'articolo 3, comma 3 della Legge 5 febbraio 1992, n. 104

I permessi Legge 104, infatti, non spettano se il disabile è ricoverato a tempo pieno in una struttura ospedaliera o simile che presta assistenza sanitaria continuativa, salvo tassative eccezioni

A che cosa ha diritto:

- il lavoratore:
 - permessi orari retribuiti rapportati all'orario giornaliero di lavoro, che consistono in due ore al giorno se l'orario lavorativo è pari o superiore a sei ore, un'ora in caso di orario lavorativo inferiore a sei ore;
 - in alternativa, tre giorni di permesso mensile, anche frazionabili in ore.
- Genitori e figli minori di 3 anni: stesse opzioni del lavoratore disabile; prolungamento del congedo parentale (max 3 anni);
- Genitori con minori tra 3 e 12 anni: tre giorni di permesso mensile, anche frazionabili in ore; prolungamento del congedo parentale (max 3 anni);
- Genitori di minori oltre i 12 anni: tre giorni di permesso mensile, anche frazionabili in ore;
- Altri care givers: coniuge, la parte dell'unione civile, il convivente di fatto (come da articolo 1, commi 36 e 37, della Legge 76 del 2016), i parenti e gli affini della persona

Atti del convegno

disabile in situazione di gravità possono beneficiare di tre giorni di permesso mensile, anche frazionabili in ore. Può essere riconosciuto, su richiesta, a più soggetti tra quelli aventi diritto, che possono fruirne in via alternativa tra loro, sempre nel limite dei 3 giorni al mese;

Il diritto può essere esteso ai parenti e agli affini di terzo grado soltanto qualora i genitori o il coniuge o la parte dell'unione civile o il convivente di fatto (articolo 1, commi 36 e 37, legge 76/2016) della persona con disabilità grave abbiano compiuto i 65 anni di età oppure siano anche essi affetti da patologie invalidanti o siano deceduti o mancanti.

Congedo straordinario per disabilità grave del familiare

Hanno titolo a fruire del congedo straordinario i lavoratori dipendenti secondo il seguente ordine di priorità, degrada solo in caso di mancanza, decesso o in presenza di patologie invalidanti dei primi:

- il coniuge convivente o la parte dell'Unione civile convivente della persona disabile in situazione di gravità;
- il padre o la madre, anche adottivi o affidatari, della persona disabile in situazione di gravità uno dei figli conviventi della persona disabile;
- uno dei fratelli o sorelle conviventi;
- un parente/affine entro il terzo grado convivente.

È possibile richiedere fino ad un periodo massimo di due anni di congedo straordinario nell'arco della vita lavorativa: tale limite è complessivo fra tutti gli aventi diritto per ogni disabile grave. Pertanto, chi ha più di un familiare disabile può beneficiare del congedo per ciascuno di essi, ma non potrà comunque mai superare i due anni. Infatti, non è previsto il cosiddetto "raddoppio". Il beneficio è frazionabile anche a giorni.

L'indennità per il congedo straordinario corrisponde alla retribuzione ricevuta nell'ultimo mese di lavoro che precede il congedo, entro un limite massimo di legge.

Il periodo di fruizione del congedo straordinario è coperto da contribuzione figurativa valida per il diritto e per la misura della pensione.

Prestazioni economiche di invalidità civile Assegno mensile di assistenza

L'assegno mensile è una prestazione economica, erogata a domanda, in favore dei soggetti ai quali è stata riconosciuta una riduzione parziale della capacità lavorativa (dal 74% al 99%) e con un reddito inferiore alle soglie previste annualmente dalla legge.

L'assegno mensile di assistenza viene corrisposto per 13 mensilità a partire dal primo giorno del mese successivo alla presentazione della domanda o, eccezionalmente, dalla data indicata dalle competenti commissioni sanitarie.

Per l'anno 2023 l'importo dell'assegno è di 313,91 euro. Il limite di reddito personale annuo è pari a 5391,88 euro. Al compimento dell'età anagrafica per il diritto all'assegno sociale

Atti del convegno

(per il 2023 è 67 anni), l'assegno mensile di assistenza si trasforma in assegno sociale sostitutivo.

Pensione di inabilità

La pensione di inabilità è una prestazione economica in favore dei soggetti ,di età compresa tra i 18 e i 67 anni , ai quali sia riconosciuta una inabilità lavorativa totale (100%) e permanente , e che si trovano in stato di bisogno economico.

Per l'anno 2023 l'importo della pensione è di 313,91 euro e viene corrisposto per 13 mensilità, con eventuale maggiorazione di legge.

Il limite di reddito personale annuo è pari a 17.920,00 euro.

Indennità di accompagnamento

L'indennità di accompagnamento è una prestazione economica, erogata a domanda, a favore dei soggetti mutilati o invalidi totali per i quali è stata accertata l'impossibilità di deambulare senza l'aiuto di un accompagnatore oppure l'incapacità di compiere gli atti quotidiani della vita.

€ 527,16 mensili per 2023 per 12 mensilità

Indennità di frequenza

L'indennità di frequenza è una prestazione economica, erogata a minori di 18 anni, con difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni proprie dell'età, nonché ai minori ipoacusici

Requisito fondamentale è frequenza di scuole pubbliche o private di ogni ordine e grado (anche asili nido) o di centri di formazione o addestramento professionale pubblici o privati convenzionati, finalizzati al reinserimento sociale dei soggetti, o centri specializzati nel trattamento terapeutico, nella riabilitazione e nel recupero di persone portatrici di handicap

L'indennità viene corrisposta per un massimo di 12 mensilità e per tutta la durata della frequenza.

Per il 2023 l'importo è di 313,91 euro mensili. Il limite di reddito personale annuo è pari a 5.391,88 euro.

Benefici previdenziali

Maggiorazione contributiva

A decorrere dall'anno 2002, l'articolo 80, comma 3, della legge 23 dicembre 2000, n. 388 riconosce in favore dei lavoratori sordomuti e degli invalidi superiore al 74% per qualsiasi causa un beneficio di due mesi utili ai soli fini del diritto a pensione (fino al limite massimo

Atti del convegno

di cinque anni) per ogni anno di servizio effettivamente svolto presso pubbliche amministrazioni o aziende private o cooperative.

Deroghe ai requisiti ordinari in materia di pensioni Lavoratori Precoci

La pensione per i lavoratori precoci è una prestazione economica erogata, a domanda, ai lavoratori che possono far valere 12 mesi di contribuzione effettiva antecedente al 19° anno di età (lavoratori precoci), si trovano in determinate condizioni indicate dalla legge e perfezionano, entro il 31 dicembre 2026, 41 anni di contribuzione

Alcune condizioni per fruire dell'anticipo dei precoci legate all'invalidità civile:

- invalidità superiore o uguale al 74%;
- assistono, al momento della richiesta e da almeno sei mesi, il coniuge o un parente di primo grado convivente con handicap in situazione di gravità ai sensi dell'articolo 3, comma 3, legge 5 febbraio 1992,
- n. 104, ovvero un parente o un affine di secondo grado convivente qualora i genitori o il coniuge della persona con handicap in situazione di gravità abbiano compiuto 70 anni oppure siano affetti da patologie invalidanti o siano deceduti o mancanti;

Ape social

L'articolo 1, commi da 179 a 186, della legge di bilancio 2017 e s.m.i. prevede un'indennità a carico dello Stato erogata dall'INPS, entro dei limiti di spesa, a soggetti in determinate condizioni previste dalla legge che abbiano compiuto almeno 63 anni di età e che non siano già titolari di pensione diretta in Italia o all'estero.

L'indennità cd. APE Sociale è corrisposta, a domanda, fino al raggiungimento dell'età prevista per la pensione di vecchiaia, ovvero fino al conseguimento della pensione anticipata o di un trattamento conseguito anticipatamente rispetto all'età per la vecchiaia di cui all'articolo 24, comma 6, del decreto- legge 6 dicembre 2011, n. 201, convertito dalla legge 22 dicembre 2011, n. 214 (cd. legge Monti-Fornero).

Si tratta di una misura sperimentale in vigore dal 1° maggio 2017 la cui scadenza, in seguito a successivi interventi normativi (l'ultimo dei quali con l'articolo 1, commi 288, 289, 290 e 291, legge 29 dicembre 2022, n. 197), è stata prorogata fino al 31 dicembre 2023.

Alcune condizioni per fruire dell'anticipo dei precoci legate all'invalidità civile. Le stesse condizioni dei precoci, con aggiunta di 30 anni di contribuzione Opzione donna 2023

Possono accedere alla pensione anticipata Opzione donna le lavoratrici che, entro il 31 dicembre 2022, hanno maturato un'anzianità contributiva pari o superiore a 35 anni e un'età anagrafica di almeno 60 anni.

Il requisito anagrafico di 60 anni è ridotto di un anno per figlio nel limite massimo di due anni. Tra le condizioni vi sono le stesse esaminate per ape e precoci

Atti del convegno

Prestazioni previdenziali

Assegno di invalidità

Può richiedere l'assegno chi, a causa di infermità o difetto fisico o mentale, abbia la capacità lavorativa ridotta a meno di un terzo e che abbia maturato almeno cinque anni di assicurazione e 260 contributi settimanali (cinque anni di contribuzione) di cui 156 (tre anni di contribuzione) nel quinquennio precedente la data di presentazione della domanda.

Il beneficiario può chiedere la conferma nel semestre precedente la data di scadenza senza soluzione di continuità nel pagamento oppure entro 120 giorni dalla data di scadenza. Dopo tre riconoscimenti consecutivi, l'Assegno di invalidità è confermato automaticamente, salvo le facoltà di revisione.

L'erogazione dell'Assegno è compatibile con lo svolgimento dell'attività lavorativa ma è ridotta nell'importo.

Al compimento dell'età pensionabile e in presenza di tutti i requisiti, l'Assegno ordinario di invalidità viene trasformato d'ufficio in pensione di vecchiaia.

Pensioni di inabilità

La pensione di inabilità viene concessa in presenza di assoluta e permanente impossibilità di svolgere qualsiasi attività lavorativa a causa di infermità o difetto fisico o mentale, e di almeno 260 contributi settimanali (cinque anni di contribuzione) di cui 156 (tre anni di contribuzione) nel quinquennio precedente la data di presentazione della domanda.

È, inoltre, richiesta:

- la cessazione di qualsiasi tipo di attività lavorativa;
- la rinuncia ai trattamenti a carico dell'assicurazione obbligatoria contro la disoccupazione e a ogni altro trattamento sostitutivo o integrativo della retribuzione.

Dott. Alfredo Cucaro Santissimo

Le malattie rare: le tutele sul lavoro

Sicuramente, tra i tanti problemi che un malato affetto da una malattia rara deve affrontare, c'è quello del lavoro, gli ostacoli possono essere molti e non sempre di facile superamento. Dopo il momento della frequenza della scuola, in cui esistono numerosi strumenti di integrazione, coinvolgimento e supporto dell'alunno affetto da una malattia rara, il problema vero inizia nel momento in cui il cui percorso scolastico ha termine.

Il poter lavorare per una persona affetta da una malattia rara è fondamentale, per poter vivere una dimensione sociale, vivere veramente la propria integrazione e avere una prospettiva di vita e avere un respiro di futuro, fattore importantissimo comunque anche per i familiari del malato. Il lavoratore pubblico ha meno problemi nell'esigere alcuni diritti, ma fortunatamente in Italia esistono in generale agevolazioni per i malati rari sul posto di lavoro che, in molti casi, passano attraverso il riconoscimento dell'invalidità civile in base alla patologia, ma dipendono anche dagli accordi contenuti nei diversi contratti collettivi nazionali di categoria.

Il primo passo fondamentale da fare affinché un malato raro possa usufruire di tutte le agevolazioni al lavoro, dunque, è quello di avviare l'iter per ottenere il riconoscimento dell'invalidità civile.

A fronte del riconoscimento di una percentuale di invalidità superiore al 50% il lavoratore avrà diritto ad un periodo di congedo per cure retribuito fino a 30 giorni all'anno.

In base a quanto prescritto dalle normative relative al diritto del lavoro dei disabili, oltre al cosiddetto collocamento "mirato", ogni malato raro che sia in grado di continuare l'attività lavorativa, viene tutelato nello svolgimento delle proprie mansioni, compatibilmente alla propria patologia, attraverso alcuni strumenti specifici.

A titolo esemplificativo possiamo citarne alcuni tra i più importanti.

Priorità nella scelta della sede di lavoro

In caso di pubblico impiego, la persona affetta da malattia rara cui sia stata riconosciuta un'invalidità superiore al 67%, può vantare il diritto di precedenza nella scelta della sede di lavoro più vicina al proprio domicilio, tra quelle disponibili, sia in fase di primo collocamento che di richiesta di trasferimento

Il trasferimento nella sede di lavoro più vicina, sia nel settore pubblico che in quello privato, invece, è automatico in caso di riconoscimento di handicap grave.

In questo caso lo stesso diritto si può estendere anche al familiare che si occupa del malato

Atti del convegno

Assegnazioni mansioni adeguate

Il lavoratore affetto da malattia rara assunto in quota protette (ovvero invalidità superiore 45%) ha diritto a essere assegnato a mansioni adeguate alla sua capacità lavorativa.

La compatibilità tra le mansioni assegnate e le condizioni del malato raro è stabilita da un'apposita Commissione operante presso le ASL territoriali, il cui intervento può essere richiesto tanto dal datore di lavoro quanto dal lavoratore stesso.

Se, nel corso del periodo di assunzione, le condizioni di salute del lavoratore dovessero aggravarsi, con conseguente riduzione o modifica delle capacità lavorative, il malato raro ha diritto ad essere assegnato a mansioni equivalenti o anche inferiori purché compatibili con lo stato di salute, mantenendo in ogni caso il trattamento economico corrispondente alla mansione di provenienza.

Solo nel caso in cui nel luogo di lavoro non esistano mansioni adatte alla capacità lavorative residue della persona malata, la legge prevede che si possa risolvere il contratto.

Esonero dal lavoro notturno

Il lavoratore affetto da patologia rara può chiedere di essere esonerato dai turni lavorativi notturni a seguito della presentazione di un certificato attestante l'idoneità a tali mansioni, rilasciato dal medico competente o da una struttura sanitaria pubblica.

Anche il lavoratore che abbia a proprio carico una persona disabile in stato di handicap grave ha diritto a non svolgere un lavoro notturno.

La revisione degli orari di lavoro

Il lavoratore malato può usufruire di flessibilità per conciliare i tempi di cura col lavoro, ad esempio per mezzo del tempo parziale (cosiddetto part time), esiste quindi il diritto di chiedere e ottenere dal datore di lavoro il passaggio dal tempo pieno al tempo parziale, mantenendo il posto di lavoro, o di godere comunque di turni di lavoro, laddove la mansione si svolga su turni, che siano compatibili con le eventuali esigenze del lavoratore o con le terapie a cui deve sottoporsi.

Il lavoro a distanza

Una ulteriore possibilità di revisione della prestazione lavorativa è quella dello svolgimento delle proprie mansioni, ovviamente laddove possibile, a distanza, tipicamente da casa o da un altro luogo che abbia le caratteristiche adeguate, restando funzionalmente e strutturalmente collegati all'attività aziendale tramite strumenti informatici e telematici.

Atti del convegno

Le assenze “giustificate”

Se un lavoratore soffre di una malattia rara e deve sottoporsi a terapie salvavita durante la sua attività lavorativa, può usufruire di giorni di ricovero o di day hospital che non vanno ad accumularsi a quelli previsti dal periodo di comporto, così come viene definito il lasso di tempo durante il quale vige il divieto di licenziamento.

La conseguenza diretta è che il lavoratore non può essere licenziato né vedersi decurtare lo stipendio se supera il tetto del comporto a causa delle assenze dovute a questo tipo di terapie. Per avere però il quadro certo delle assenze possibili e della durata del periodo di comporto bisogna fare riferimento ai diversi Contratti Collettivi Nazionali.

Facciamo un esempio: lavoratore della scuola e lavoratore privato hanno periodi di comporto molto diversi riguardo alla durata.

Nella Scuola ed in generale nel Pubblico Impiego il lavoratore ha 9 mesi di assenza a stipendio pieno, 3 mesi di assenza al 90% dello stipendio, 6 mesi di assenza al 50% dello stipendio, eventuali ulteriori 18 mesi per casi gravi e certificati)

Nel lavoratore privato 6 mesi di assenza a stipendio pieno, più eventualmente la possibilità in casi gravi di conservare comunque il posto di lavoro in caso di superamento del periodo di comporto, oppure la possibilità di aggiungere al periodo di malattia alcuni giorni di aspettativa non retribuita.

Elena Maga

Atti del convegno

Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare

La l.175/2021, all'art 6 istituisce il c.d. «Fondo di solidarietà per le persone affette da malattie rare»

Tale fondo (dotazione pari a 1 milione di euro annui a decorrere dall'anno 2022) è destinato al sostegno del lavoro di cura e assistenza delle persone affette da malattie rare (con invalidità pari al 100 per cento) e che necessitano di assistenza continua, introducendo misure finalizzate a:

- riconoscere alle famiglie e ai caregiver benefici e contributi in funzione della disabilità e dei bisogni assistenziali
- garantire il diritto all'educazione e alla formazione delle persone affette da malattie rare, nelle scuole di ogni ordine e grado, assicurando che il piano diagnostico, terapeutico e assistenziale personalizzato (di cui all'articolo 4 comma 1) sia attivato anche in ambiente scolastico, con il supporto del personale della scuola appositamente formato, degli operatori delle reti territoriali di assistenza, ed eventualmente dei familiari o dei caregiver della persona affetta da una malattia rara
- favorire l'inserimento lavorativo della persona affetta da una malattia rara, garantendo a essa la possibilità di mantenere una condizione lavorativa autonoma

Per quanto concerne l'inserimento lavorativo delle cosiddette "categorie protette", tra cui rientrano anche i malati gravi, il riferimento normativo principale nel nostro ordinamento è la l. 68/1999, costituita da un insieme di garanzie per il collocamento, non solo obbligatorio, ma mirato, grazie ai servizi di sostegno e alla cooperazione di una pluralità di soggetti.

L'espressione "collocamento mirato" dei disabili fa riferimento a una serie di strumenti che permettono un'adeguata valutazione della capacità lavorativa delle persone con disabilità, comprende l'analisi dei posti di lavoro, le quote riservate e le forme di sostegno da attivare.

Possono beneficiare delle tutele previste dalla l. 68/99 le persone in età lavorativa con disabilità. E in particolare: affette da minorazioni fisiche, psichiche o sensoriali (e i portatori di handicap intellettivo), con un riconoscimento dell'invalidità civile pari o superiore al 46%; le persone invalide del lavoro, con un grado di invalidità pari o superiore al 34%, le persone non vedenti, sorde o mute; invalidi di guerra, invalidi civili di guerra e invalidi per servizio con minorazioni. Nel caso sia riconosciuta un'invalidità superiore al 50 è inoltre previsto un congedo per cure fino a 30 giorni all'anno.

Le persone con invalidità accertata superiore alle soglie percentuali sopra indicate possono iscriversi nelle liste speciali riservate agli invalidi civili presso il Centro per l'Impiego territorialmente competente, previa visita di accertamento delle capacità lavorative residue, ulteriore e diversa rispetto all'accertamento dell'invalidità o dell'handicap (anche conosciuta come "Relazione Conclusiva") da effettuare presso la Commissione invalidi delle Aziende Sanitarie Locali.

Atti del convegno

Sui datori di lavoro incombe l'obbligo di assunzione di lavoratori disabili, in numero variabile a seconda del totale dei lavoratori occupati (1 lavoratore se occupano da 15 a 35 dipendenti; 2 lavoratori se occupano da 36 a 50 dipendenti; 7 lavoratori se occupano più di 50 dipendenti).

La proporzione tra il numero di dipendenti e quello di lavoratori disabili sopra dettagliata tiene conto anche della condizione di invalidità intervenuta dopo l'assunzione in azienda, purché la riduzione della capacità lavorativa sia superiore al 60 %% (se portatore di handicap psichico/intellettivo la percentuale sarà superiore al 34% e, in tal caso, il lavoratore verrà computato nella quota di riserva).

Per favorire l'inserimento lavorativo dei disabili la l. 68/99 prevede la possibilità, per i datori di lavoro, di stipulare convenzioni con gli uffici competenti volti alla realizzazione di programmi mirati, con impegno all'assunzione al termine del programma. Esiste inoltre la possibilità di realizzare convenzioni con cooperative sociali, associazioni di volontariato e consorzi (d. lgs. 276/2003).

Le opportunità per le aziende che intendono assumere o attivare percorsi finalizzati all'assunzione prevedono anche la fruizione di incentivi sotto forma di sgravi contributivi (art 13. L. 68/99) e "Dote Impresa".

Per quanto riguarda le Pubbliche Amministrazioni, gli strumenti maggiormente adoperati consistono nel prevedere una riserva nella quota di assunzione messa a bando, e l'avviamento numerico tra gli iscritti alle liste speciali (nell'ipotesi in cui la qualifica ricercata richieda come titolo di studio quello della scuola dell'obbligo).

Altri aspetti interessanti e utili contemplati dalla l. 68/ 1999 sono:

- nel caso del pubblico impiego, la precedenza nella scelta della sede di lavoro più vicina al proprio domicilio
- l'assegnazione di mansioni adeguate al proprio stato di salute
- la possibilità di esonero dal lavoro notturno
- la flessibilità dell'orario di lavoro (limitatamente ad alcuni casi particolari)
- la possibilità di utilizzo del telelavoro
- il riconoscimento di assenze per "terapie salvavita"

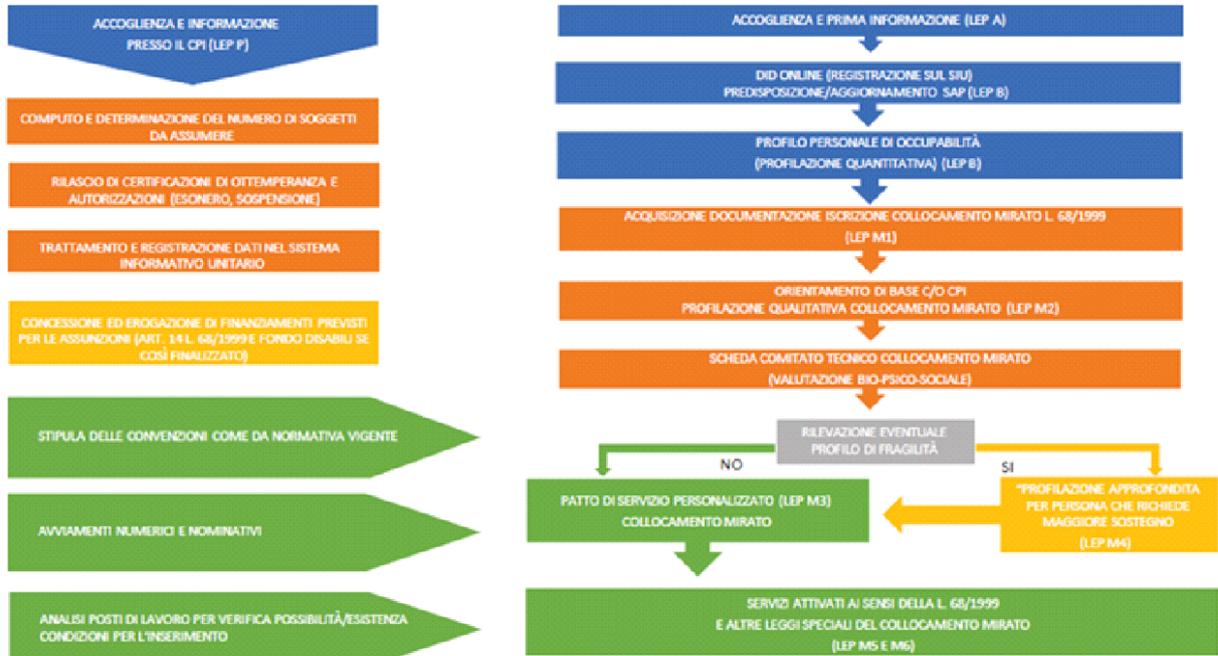
Sussistono ancora alcune problematiche circa l'occupabilità delle persone con disabilità, tra cui:

- la soluzione al problema dei cd "sottosoglia"(persone disabili che non raggiungono le soglie di invalidità previste dalla legge)
- un impianto normativo nel quale agli obblighi non corrispondono sanzioni effettive
- l'assetto istituzionale, basato sul decentramento regionale, che determina "fenomeni di duplicazione dei servizi territoriali, e che vede ancora macroscopici vuoti quali il mancato raccordo e coordinamento e scambio informativo fra i vari enti (Anpal Cpl Inps, Inail, ITL, ecc.)

Atti del convegno

- mancata applicazione del D M del Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali del 29 12 2021 attuativo della Banca Dati Nazionale del Collocamento mirato.

I servizi per il collocamento mirato rivolti a persone con disabilità e datori di lavoro



Dott.sa Elisabetta Pozzi

Atti del convegno

Presentazione progetto pilota.

La DGR (delibera giunta regionale) 7043, del 26/09/2022, col decreto assestamento 14896 del 18/10/2022, attraverso modifiche al bilancio, ha visto il finanziamento alle ASST per il Fondo per il benessere della persona e facilitazione dell'accesso ai Servizi Psicologici.

Il DM 73 del 2021, cosiddetto sostegni bis, convertito in legge 106, ha introdotto nuove misure dovute all'emergenza Covid e all'articolo 33 ha indicato 3 fonti di finanziamento con finalità specifiche:

- comma 1,2 personale rinforzo UONPIA
- comma 3,4,5 reclutamento psicologi
- comma 6 bis, ter, quater Fondo per il benessere della persona e l'accesso ai Servizi Psicologici

Il DM 30 novembre 2021 detta le regole di utilizzo di questo fondo e chiede una Regione capofila individuata nella Lombardia. L'Unità SSD Psicologia Clinica di cui è responsabile la Dr.ssa Maria Cristina Migliardi, ha aderito e sviluppato, sul territorio, sia nell'ambito del consultorio, che all'interno delle Case di Comunità del Distretto di Pavia, Alto e Basso pavese (Psicologa referente Dott.ssa C. Ferri), Lomellina, Voghera, Broni-Casteggio, il Progetto per il Benessere Psicologico dei cittadini, promosso da Regione Lombardia.

L'accesso ai servizi psicologici è rivolto alle fasce più deboli della popolazione, sia ai pazienti affetti da patologie oncologiche (in particolare è garantito il supporto non solo al paziente affetto da patologia oncologica, ma anche l'accompagnamento alla sua famiglia per garantire un sostegno completo) sia per i bambini e gli adolescenti in età scolare ed i loro caregivers. Il Progetto ci vede impegnati anche nelle scuole, dove a breve sarà proposta un'attività di educazione all'affettività e alla sessualità rivolta ad alcune classi dell'ordine Secondario di Secondo grado.

Il Progetto è gratuito, non richiede l'impegnativa del medico di base.

Benché lo sportello sia aperto da fine maggio '23 ad oggi i pazienti in carico sono 87, con 366 prestazioni, alcuni con presa in carico settimanale altri ogni 2/3 settimane.

La nostra attività è in sinergia con gli Enti del territorio, che sono i principali soggetti inviati: Neuropsichiatria Infantile, Reparti ospedalieri, Medici di Base, CPS, Comuni.

Agli utenti somministriamo in *assessment* il test Core-OM, che valuta il livello di disagio all'inizio della terapia e diamo evidenza degli esiti attraverso una seconda somministrazione del test a distanza di qualche mese.

Siamo liete di poter rappresentare anche un "filtro" per le richieste di supporto psicologico ai pazienti affetti da Malattie Rare come concordato con il Dott. Gaspare Di Maria ed il Dott. Roberto Calabrò

Dott. M. Migliardi

Dott. C.Ferri

Atti del convegno

Conclusioni

È anche difficile oggi elaborare e condividere le conclusioni di un convegno così denso di contenuti trattati da relatori competenti e appassionati. Sono state molte le riflessioni emerse e relative a tante sfaccettature inerenti alle malattie rare. È bene però sottolineare che molte delle criticità o degli ambiti di miglioramento evidenziati sono comuni tra malattie rare e frequenti.

Tale fatto indica chiaramente, anche se con specificità a tratti molto diverse, la natura sistemica, rispetto al servizio sanitario regionale, di quanto rilevato. È questo è un primo elemento di riflessione sicuramente da portare ciascuno nei nostri contesti e approfondire debitamente per migliorare il nostro servizio sanitario regionale.

Dai lavori di questo convegno viene fuori anche una peculiarità fondamentale sulle malattie rare: i bisogni, sanitari ma anche sociali, dei soggetti affetti da tali patologie (ma anche dei loro caregiver e parenti) sono mutevoli nel tempo e pertanto anche i relativi servizi assistenziali (siano essi sociali o sanitari) devono dinamicamente adattarsi a tali cambi di esigenze.

Ringrazio gli organizzatori del convegno anche perché parlare di malattie rare in consessi pubblici non è né frequente né facile, ma, in questa occasione, si è riusciti a discuterne a 360 gradi facendo percepire chiaramente le numerose sfaccettature presenti. Sono stati analizzati tutti gli aspetti in maniera approfondita e non banale nonostante il tempo sia stato comunque limitato e, in quanto tale, non sufficiente a sviscerare nel dettaglio le singole tematiche.

Aggiungo, rispetto al dibattito finora svolto, che maggiore interazione e coinvolgimento inoltre è auspicabile con tutti gli stakeholder presenti oggi ma anche con l'Università, che, per ruolo e autorevolezza nell'ambito socio-sanitario, è certamente una risorsa preziosa da coinvolgere, attrarre e mettere in rete in quanto un contribuente potenzialmente chiave anche per le malattie rare.

Oggi prendo atto che è emerso con forza che l'offerta socio-sanitaria per le malattie rare presente sul territorio non è sufficientemente nota non soltanto alla popolazione della nostra provincia ma anche, con sottolineature diverse, ai soggetti socio-sanitari operanti sul territorio.

Sicuramente è necessario lavorare tutti insieme sul migliorare la fruibilità dell'informazione in merito all'offerta presente ma anche sul lavorare in rete tra soggetti contribuenti di questa offerta per renderla sia sempre più aderente alle esigenze della cittadinanza sia ai criteri di efficienza operativa stringenti in questo periodo storico.

Questa è una sfida che tutti gli operatori del settore devono aver la capacità di raccogliere e affrontare nella consapevolezza che soltanto lavorando "gomito a gomito", in rete e con continuità tale sfida può essere vinta. E vincerla è una responsabilità sociale alla quale ciascuno di noi non può e non deve sottrarsi.

Dott.sa Lorella Cecconami

